

**Universitat de Lleida**

**“Rol d’Infermeria en l’Assessorament Genètic en el  
Càncer de Mama”**

Per:  
Laia Martin Urgeles

**Facultat d’Infermeria i Fisioteràpia**

Grau en infermeria

Treball final de grau

Treball presentat a: Dra. Judith Roca Llobet

Curs 2015-2016

Data:13/05/2016



*“Nuestra recompensa se encuentra en el esfuerzo y no en el resultado. Un  
esfuerzo total es una victoria completa”*

*(Mahatma Gandhi)*

## Agraïments

El present projecte de fi de grau realitzat a la Universitat de Lleida (UdL) ha estat una de les majors fites realitzades a nivell personal. No obstant no puc oblidar totes aquelles persones que han fet possible i m'han ajudat directament o indirecta en el transcurs del mateix, animant-me, ajudant-me a establir contactes, corregint-me i acompanyant-me en aquests moments tan importants i de felicitat que això significa per a mi.

En primer lloc, m'agradaria agrair la col·laboració, implicació i paciència de la meva tutora del projecte de fi de grau, la Dra. Judith Roca Llobet. La seva experiència professional, la seva formació i el seu suport han estat la meva font de motivació i de curiositat en el transcurs de la seva elaboració.

Tanmateix, també voldria expressar un especial agraïment a la professora i infermera Sílvia Gros Navés, la qual gràcies al seu esforç i coneixement del sistema, m'ha permès accedir al servei de la unitat de consell genètic del HUAV, i així permetre'm de fer una aproximació a la unitat en la que es portaria a terme dita intervenció.

També m'agradaria expressar els meus sincers agraïments a la Dra. Noemí Tuset Der-Abraïn, oncòloga de la unitat de consell genètic per la seva col·laboració i participació en aquest projecte, ja que sense la seva informació i disposició no m'hagués set possible dur-lo a terme.

Per últim fer un especial i sincer agraïment a la meva família per ajudar-me perquè el meu somni de ser infermera es pogués complir i es culminés amb un projecte de fi de grau com aquest. No puc oblidar, tampoc, una persona molt especial que m'ha ajudat en aquells petits entrebancs durant la realització d'aquest i que també m'ha donat un suport emocional molt important per a mi, aquesta persona és la meva parella, Sergi Granyó.

## Índex

Llista de abreviatures .....	6
Resum .....	7
Abstract .....	8
1. Introducció .....	9
2. Marc Teòric.....	11
2.1 Visió del càncer: segons dades epidemiològiques .....	11
2.2 Carcinogènesi.....	14
2.3 Càncer de mama des de la vessant d'una malaltia hereditària .....	19
2.3.1 Càncer de Mama Hereditari (CMH) .....	20
2.4 Unitats assistencials de Consell Genètic .....	24
2.5 Consell genètic en el càncer de mama .....	32
2.6 Rol de la infermeria genètica .....	33
2.7 Aspectes psicològics dels usuaris davant la sospita i amb càncer hereditari .....	36
3. Objectius.....	40
3.1 Objectiu General.....	40
3.2 Objectius específics .....	40
4. Metodologia .....	41
5. Cronograma.....	44
6. Intervenció .....	45
7. Consideracions ètiques.....	55
8. Avaluació de la intervenció .....	58
9. Discussió .....	61
10. Conclusions .....	63
11. Bibliografia .....	64
12. Annexos.....	71
Annex 1 .....	71
Annex 2.....	73
Annex 3.....	74
Annex 4.....	75
Annex 5.....	76
Annex 6.....	77
Annex 7.....	78
Annex 8.....	79
Annex 9.....	80

## Índex de gràfics

<b>Gràfic 1:</b> Evolució del nombre de casos de CM en el sexe femení a Espanya. Font: elaboració pròpia amb dades extretes de la OECD (7). .....	12
<b>Gràfic 2:</b> Percentatge de dones afectades pel CM segons les edats. Font: elaboració pròpia amb dades extretes de la OMS (8).....	12
<b>Gràfic 3:</b> Mortalitat de CM entre sexes. Font: elaboració pròpia amb dades extretes de l'INE (9).....	14

## Índex de quadres

<b>Quadre 1:</b> Funcions de cada tipologia de gen. Font: elaboració pròpia amb dades extretes de Breastcancer (27,29,30). .....	23
<b>Quadre 2:</b> Riscos, beneficis i limitacions en el consell genètic. Font: elaboració pròpia amb dades extretes de la SEOM (32). .....	27
<b>Quadre 3:</b> Resultats del test genètic. Font: elaboració pròpia amb dades extretes de la SEOM (32).....	28
<b>Quadre 4:</b> Criteris de derivació a la unitat de consell genètic. Font: elaboració pròpia amb dades extretes de l'ICO (43). .....	32
<b>Quadre 5:</b> Criteris de susceptibilitat genètica al CM i/o ovari. Font: elaboració pròpia amb dades extretes de l'ICO (43). .....	33
<b>Quadre 6:</b> Proves psicomètriques realitzades a les unitats de consell genètic. Font: elaboració pròpia amb dades extretes de l' <i>Oncoguia</i> (37). .....	35
<b>Quadre 7:</b> Programació de l'agenda d'infermeria en la UCG. Font: elaboració pròpia. ....	51
<b>Quadre 8:</b> Representació de les variables d'avaluació de la intervenció en format Excel. Font: elaboració pròpia.....	58

## Índex d'imatges

<b>Imatge 1:</b> Fases del procés de carcinogènesi. Font: Elaboració pròpia a partir de dades extretes de diversos articles (10,13–16).....	16
<b>Imatge 2:</b> Representació de les fases de carcinogènesi. Font: Article de revisió (17). ....	18
<b>Imatge 3:</b> Representació de les consultes de consell genètic. Font: elaboració pròpia a partir de les dades de la SEOM (32). .....	25
<b>Imatge 4:</b> Indicadors de la pràctica en mastectomies bilateral. Font: SEOM i l'Institut Català d'Oncologia (ICO) (32,37). .....	30

## Llista de abreviatures

**CM:** Càncer de mama

**SEOM:** Societat Espanyola d'Oncologia Mèdica

**UCG:** Unitat de consell genètic

**OMS:** Organització Mundial de la Salut

**CMO:** Càncer de mama i ovari

**HUAV:** Hospital Universitari Arnau de Vilanova

**OCDE:** l'Organització per la Cooperació i el desenvolupament Econòmics

**INE:** Institut Nacional d'Estadística

**ADN:** Àcid desoxiribonucleic

**ARN:** Àcid ribonucleic

**ACO:** Anticonceptius Orals

**CMH:** Càncer mamari hereditari

**ICO:** Institut Català d'Oncologia

**TEA:** Trastorn d'estrès agut

**TEPT:** Trastorn per estrès posttraumàtic

**EPC:** Escala de preocupació pel Càncer

**ICS:** Institut Català de la Salut

**UDL:** Universitat de Lleida

**SEOR:** Societat Espanyola d'Oncologia Radioteràpica

**SET:** Sistema espanyol de triatge

**MST:** Sistema de triatge de Manchester

## Resum

**Introducció:** El càncer de mama (CM) és el més prevalent en dones, però cal remarcar segons dades de la Societat Espanyola d'Oncologia Mèdica (SEOM), que entre un 5-10% mostren algun component hereditari relacionat amb les mutacions germinals en gens de transmissió autosòmica dominant. Donat aquest punt, el consell genètic i les Unitats de Consell Genètic (UCG) adquireixen gran rellevància en l'abordatge d'aquesta malaltia; essent necessària una atenció multidisciplinar.

**Objectius:** Es plantegen dos finalitats: la determinació del rol d'infermeria en la UCG i la seva contribució experta; i l'avaluació de l'impacte de la valoració genètica-infermera en la disminució de la llista d'espera a la UCG.

**Metodologia:** Revisió bibliogràfica exhaustiva des de l'Octubre al Maig del 2016, en el qual s'han inclòs articles, revisions i documents disponibles en *PubMed*, *Cuiden*, *Cochrane*, *Scielo* i *Google Académico*.

**Intervenció:** Es basa en un model multidisciplinar. La identificació de les proves de cribratge i de valoració infermera permeten detectar els pacients susceptibles d'estudi genètic i realitzar un abordatge integral dels usuaris. La infermera pot educar, tot incidint en coneixements, habilitats i actituds de risc o de prevenció.

**Discussió i conclusions:** Després de la realització del projecte, s'ha pogut observar que aquesta intervenció permetria incorporar infermeria en aquesta unitat hospitalària. Creiem que suposaria una reducció en la despesa sanitària i un augment en la satisfacció dels pacients, ja que permetria disminuir la llista d'espera i ampliar la valoració dels pacients.

**\*Paraules Clau:** Càncer de mama hereditari, Unitats de consell genètic, infermeria genètica, genòmica, assessorament genètic.

## Abstract

**Introduction:** Breast cancer is the most prevalent in women, but according to the Spanish Society of Medical Oncology (SEOM), between a 5 and a 10% of patients relate to hereditary germline mutations in autosomal dominant transmission genes. Reaching this point, genetic counseling and genetic counseling units (UCG) acquire great relevance in tackling this disease; being necessary multidisciplinary care.

**Objectives:** Two purposes are raised: to determine the role of nursing in UCG and its expert contribution; and evaluating the impact of the genetic-nursing assessment in reducing the waiting list in the UCG.

**Methodology:** Exhaustive record review from October to May 2016, which has included articles, reviews and available files on *PubMed*, *Cuiden*, *Cochrane*, *Scielo* and *Google Académico*.

**Intervention:** It is based on a multidisciplinary model. The identification of the screening tests and nursing assessment to detect patients being susceptible to genetic testing and a complete approach of the users. The nurse can educate, and causing an impact upon knowledge, skills, risk attitudes and prevention.

**Discussion and conclusions:** After the project, it has been observed that this intervention would allow to include nurses in this hospital unit. We believe that it would suppose a reduction of expenses in health budget and an increase in patient satisfaction, because it would reduce the waiting list and expand the assessment of patients.

**\*Keywords:** Hereditary breast cancer, units of genetic counseling, nursing genetics, genetic counseling.



## 1. Introducció

Segons la Organització Mundial de la Salut (OMS), es va poder observar que el CM és un dels càncers més comuns en dones a nivell mundial, ja que l'any 2012 es varen diagnosticar un total de 1,67 milions de nous casos, fet que representa prop del 12% de la totalitat de casos de càncer i el 25% de tots els càncers en dones (1). Segons dades de la SEOM, es va observar que entre un 5-10% de tots els tumors de mama presenten algun component hereditari directament relacionat amb les mutacions germinals en gens de transmissió autosòmica dominant. Per altra banda, cal destacar que d'un 15 a un 20% addicional dels individus afectats, presenta alguna forma d'història familiar de la malaltia, sense un patró d'herència clar. Actualment, els gens BRCA 1 i BRCA 2 es troben associats a patir en major proporció càncer de mama i ovari (CMO) de tipus hereditari (2).

Arran d'aquestes evidències, neixen les UCG, les quals cerquen un abordatge multidisciplinar dels pacients. Segons la revisió realitzada, en el context espanyol aquest camp d'actuació és bastant desconegut i es troba en via de desenvolupament. Tot i així, a nivell Europeu es pot detallar la rellevància del personal d'infermeria en aquest àmbit (3).

Així doncs, en aquest projecte es planteja una revisió del paper de la infermeria genètica i una intervenció basada en la rellevància del paper infermer en aquest camp, des d'un caire pràctic. Una vegada estudiades les necessitats en el context específic de l'Hospital Universitari Arnau de Vilanova (HUAV), ens plantegem disminuir la llista d'espera en la UCG a partir de l'avaluació genètica-infermera dels usuaris inicials que consultin per CM.

El treball es presenta amb tres apartats, seguint la següent estructura:

El primer apartat és el marc teòric, en el qual s'ha realitzat una recerca bibliogràfica exhaustiva del tema a tractar, des de la seva epidemiologia, així com també s'ha tractat en profunditat tot el relacionat amb la tipologia de càncer hereditari escollit, el CM.

En el segon apartat s'han incorporat els objectius i la metodologia emprada per tal de dur a terme la recerca bibliogràfica pertinent, a més, també s'hi ha inclòs una síntesi de la cerca realitzada. A més, de la incorporació del cronograma seguit per la realització del treball.

A continuació, en un tercer apartat, s'hi troba la intervenció proposada, especificant cadascuna de les activitats que es portaran a terme en aquest projecte de fi de grau, destacant elements com les consideracions ètiques i la avaluació de la intervenció proposada.

Finalment es detalla la discussió, les conclusions i la bibliografia.

## 2. Marc Teòric

### 2.1 Visió del càncer: segons dades epidemiològiques

El càncer és una de les patologies més freqüents i amb major índex de morbiditat i mortalitat en els darrers anys en tot el món. Segons estudis portats a terme per la OMS, aproximadament un 30% de les morts per càncer són produïdes principalment per cinc factors de risc conductuals i dietètics, tals com: l'índex de massa corporal elevat, la ingesta reduïda de fruites i verdures, la manca d'activitat física, el consum de tabac i d'alcohol (4). A banda d'aquests, també es poden identificar altres factors inherents a cada individu com són: les mutacions genètiques o l'herència familiar, entre altres.

En un estudi prospectiu realitzat per la SEOM, l'any 2012<sup>1</sup> es va veure que la incidència de la totalitat de casos de càncer fou de 215.534 casos. Envers aquest nombre de casos, cal destacar que al voltant de 2/3 parts eren persones  $\geq 65$  anys i que el risc de presentar càncer abans dels 75 anys era d'un 25,1% (5,6).

Si fem una distinció de la incidència de càncer en la població espanyola, per sexes cal dir que els homes varen presentar un major nombre de casos amb 135.954 del total d'entre els quals la tipologia cancerígena més comuna era el càncer de pròstata, seguit del de pulmó i per últim, el càncer colorectal.

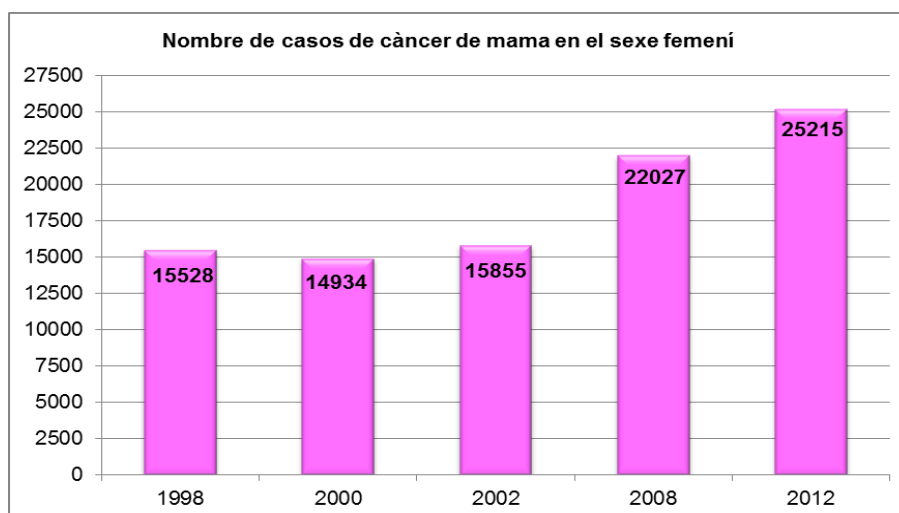
En el sexe femení, cal dir que la incidència total de casos de càncer que van presentar va ser de 91.122, d'entre els quals calia destacar el CM, seguit del colorectal i el de coll d'úter (6).

En relació a la incidència del CM, objecte d'estudi d'aquest projecte, cal dir que a nivell mundial és el segon càncer més comú, i destaca sobretot en el sexe femení, ja que es va estimar una incidència de 1,67 milions de casos nous; fet que representa del 25 al 29% de tots els càncers (4,6). En aquest tipus de neoplàsies intervenen molts factors, però entre ells i dels quals faré menció en aquest treball hi ha les mutacions genètiques.

---

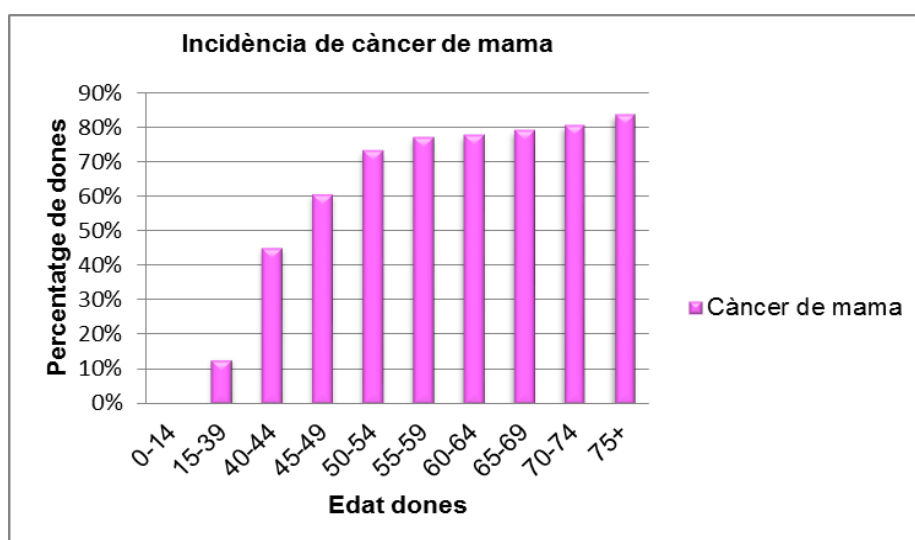
<sup>1</sup> Aquestes han estat les últimes dades disponibles en el moment de realitzar el treball.

A partir de les dades extretes de l'Organització per la Cooperació i el desenvolupament Econòmics<sup>2</sup> (OCDE) entre els anys 1998 i 2012, podem observar com ha evolucionat i s'ha incrementat aquesta patologia (7) (Vegeu gràfic 1).



Gràfic 1: Evolució del nombre de casos de CM en el sexe femení a Espanya. Font: elaboració pròpia amb dades extretes de la OECD (7).

Pel que fa a les dades obtingudes per l'estudi GLOBOCAN 2012 envers la incidència del CM, segons les diferents edats, podem veure els següents resultats (8) (Vegeu gràfic 2):



Gràfic 2: Percentatge de dones afectades pel CM segons les edats. Font: elaboració pròpia amb dades extretes de la OMS (8).

<sup>2</sup> Organisme de cooperació internacional, format per 34 estats dels quals l'objectiu és coordinar les seves polítiques econòmiques i socials.

A través de les dades de la incidència del CM, es pot afirmar que aquest tipus de càncer en el sexe femení augmenta clarament amb l'edat.

A la Regió Sanitària de Lleida<sup>3</sup>, la incidència el 2014 d'aquesta tipologia de càncer en dones d'entre 50 i 69 anys que varen ser incloses en el programa de detecció precoç, es varen observar uns 103 casos sospitosos de malignitat. D'aquestes, 54 van estar diagnosticades de CM, fet que va suposar una taxa de 4,21 de càncers cada mil dones cribades. Donats els resultats obtinguts, es va poder observar que juntament amb la resta de Catalunya i de l'estat espanyol, aquesta xifra de dones diagnosticades de CM, s'està estabilitzant quedant així inclosa en els estàndards de qualitat definits a la guia Europea de cribatge, que són de 2,3 i 4,6 per cada mil dones cribades.

Un cop diagnosticades les dones amb CM, es va poder observar que un 18,52% eren de tipus *in situ* i el 81,48% restant de tipus invasiu.

En relació a les dades generals de mortalitat obtingudes per l'institut Nacional d'Estadística (INE), val a dir que a Espanya, a l'any 2013, es va poder observar que les principals defuncions en la població masculina eren esdevingudes principalment pels tumors, i quant a la població femenina, es produïen per malalties del sistema circulatori (9).

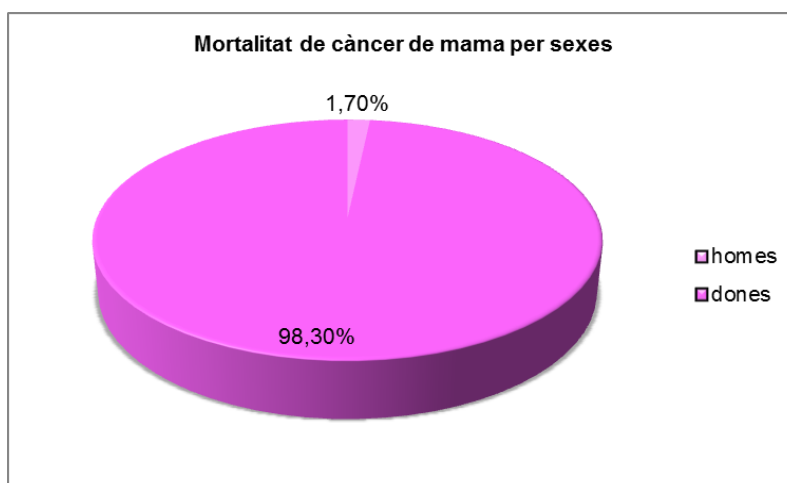
En relació a la mortalitat produïda, cal assenyalar que va ser d'unes 12.762 persones, d'entre les quals la gran majoria d'aquestes eren  $\geq$  de 65 anys (6).

Un cop observades les dades generals de mortalitat, cal fer una visualització de les defuncions que han estat causades pels diferents tumors, i més concretament, pel que fa al CM. Envers aquesta tipologia de tumor, es van observar un total de 6.589 morts (9).

D'entre totes aquestes defuncions, la població femenina presenta una major mortalitat respecte a la població masculina, ja que es varen produir 6.477 morts equivalents al 98,3% i 112 corresponents al 1,70% respectivament (9) (*Vegeu gràfic 3*).

---

<sup>3</sup> Dades no publicades, facilitades pel departament de Sanitat de Lleida.



Gràfic 3: Mortalitat de CM entre sexes. Font: elaboració pròpia amb dades extretes de l'INE (9).

## 2.2 Carcinogènesi

Els éssers humans ens trobem formats per uns cent bilions de cèl·lules, totes elles diferenciades per complir funcions específiques, exceptuant les cèl·lules nervioses (7). Cadascuna de les estructures cel·lulars té per funció reproduir-se per tal de reemplaçar aquelles cèl·lules que han envellit, les quals acaben morint (7).

La morfologia i la funció cel·lular, incloent la seva reproducció, està dirigida des dels núclids on 23 dels cromosomes heretats són de la mare i 23 del pare, dins dels seus gens es troben els codis que seran els que s'emetràn en les accions vitals (10). Tot el material genètic del qual disposem, es troba en ordenament de quatre bases, que són: l'adenina, la timina, la guanina i la citosina. Aquestes es troben sustentades per una pentosa fosforilasa<sup>4</sup>, la desoxiribosa de les quals permet formar un àcid nucleic denominat ADN (10,11). Tot el material genètic heretat es concentra en dues còpies de cada gen dels progenitors, denominats així al·lels, que al seu torn es destinen principalment a codificar una mateixa proteïna. Si ambdós al·lels codifiquen de manera idèntica, això es denomina gen homozigòtic (10).

<sup>4</sup> Es tracta d'una ruta metabòlica estretament relacionada amb la glucòlisi, durant la qual s'utilitza glucosa per generar ribosa, la qual es necessita per la biosíntesi de nucleòtids i àcids nucleics. A més, s'obté poder reductor en forma de NADPH (nicotinamida adenina dinucleòtid fosfat) que s'utilitza com a enzim propi del metabolisme anabòlic.

Cadascun dels gens posseeix sectors, que són els anomenats exons, els quals permeten regular la transcripció del codi a partir del gen cap al citoplasma, i així produir la síntesi de proteïnes estructurals o enzimàtiques (10). Aquesta transcripció es duu a terme per l'ARN (àcid ribonucleic d'on procedeix el sucre desoxiribosa el qual és reemplaçat per la ribosa i la base de timina per l'uracil) (10). L'ARN és el que permet realitzar la transducció del missatge, al ribosoma localitzat en el citoplasma cel·lular. És en aquest punt on es fabricarà la proteïna que complirà amb les funcions específiques tant dins com fora de la cèl·lula (10).

En el material genètic del que disposem, es coneix que hi ha aproximadament uns 30 gens supressors i 100 de protooncògens. En condicions de normalitat, els primers permeten estimular normalment la divisió cel·lular per tal de mantenir la vida (10,11). D'aquest procés depèn el desenvolupament embrionari, la cicatrització de ferides i la reposició de les cèl·lules, que generalment envelleixen i moren després de dur a terme la seva diferenciació (10). Tot i així, pot donar-se el cas que aquests protooncògens presentin algunes alteracions en la seva estructura, com a conseqüència de canvis en la seqüència dels àcids nucleics, és a dir mutacions (10). Altres modificacions que es podrien produir són: la pèrdua d'alguns segments del cromosoma, és a dir les delecions<sup>5</sup>, o també el trasllat d'un sector cromosòmic amb un altre cromosoma, que seria el cas de les translocacions<sup>6</sup>; convertint-se així en oncògens (10).

Especificant una mica més, s'ha pogut observar que alguns tipus d'oncògens es sobreexpressen en diferents tipologies neoplàsiques. Com després detallarem, aquest projecte es basa en el CM, així doncs en relació a la carcinogènesi podem detallar que l'oncògen –erbB2 es troba activat en el 30% d'aquesta tipologia de càncers, i se li associa una major agressivitat tumoral, major compromís axil·lar i una menor supervivència (12).

---

<sup>5</sup> És una anomalia estructural cromosòmica, que consisteix en la pèrdua d'un fragment de ADN d'un cromosoma., produint així un desequilibri.

<sup>6</sup> És un desplaçament d'un segment de cromosoma a un nou lloc del genoma.

Tal i com s'havia comentat anteriorment, en condicions normals les cèl·lules neixen, creixen, es multipliquen i després moren. Perquè una cèl·lula normal canviï el seu fenotip i es converteixi en una cèl·lula neoplàsica, es requereix de diverses mutacions en diversos gens. Aquest succés es pot donar després de molt de temps, fins i tot anys d'estar exposats a un agent carcinogenètic (10).

El càncer s'inicia en una cèl·lula, la qual perd el control de les seves funcions abans esmentades, de tal manera que es torna anàrquica, i inicia així un procés de generació de més cèl·lules anàrquiques, que a la vegada poden comportar canvis en les cèl·lules veïnes (10).

La mutació genètica condueix així a la modificació dels productes que codifiquen el gen normal i la via de la carcinogènesi, cosa que dona origen als càncers hereditaris, els quals venen esdevinguts per la mutació en un o ambdós al·lels de les cèl·lules germinals (10). El resultat consisteix en l'activació d'aquests gens, estimulants la proliferació o la protecció contra la mort cel·lular (oncògens) i en la inactivació dels mateixos, que actuarien tot inhibint la proliferació (gens supressors del tumor) (10).

Tot aquest procés de creació cancerígen esmentat anteriorment es coneix com a carcinogènesi, i es troba estructurat químicament en tres etapes, que són: la iniciació, la promoció i la progressió (13) (*Vegeu imatge 1*).



Imatge 1: Fases del procés de carcinogènesi. Font: elaboració pròpia a partir de dades extretes de diversos articles (10,13–16).

La primera fase, la d'iniciació, comença en el moment en què hi ha una exposició a un agent carcinògen, el qual produeix un canvi en el genotip de la cèl·lula mare diana, produint el que coneixem com una mutació (13,16). Una primera mutació no és suficient per generar un càncer, però n'és l'inici (16).



Com a resultat d'aquest procés, les cèl·lules afectades, anomenades cèl·lules iniciades, comencen a multiplicar-se a una velocitat superior a la que els és habitual, i transmeten d'aquesta manera la mutació adquirida als seus descendents (13). Durant l'inici, l'agent carcinògen o els seus metabòlits actius (derivats per la degradació simple o pel procés enzimàtic actiu), interactuen amb els àcids nucleics que condueixen a mutacions dels oncògens i antioncògens (13,15).

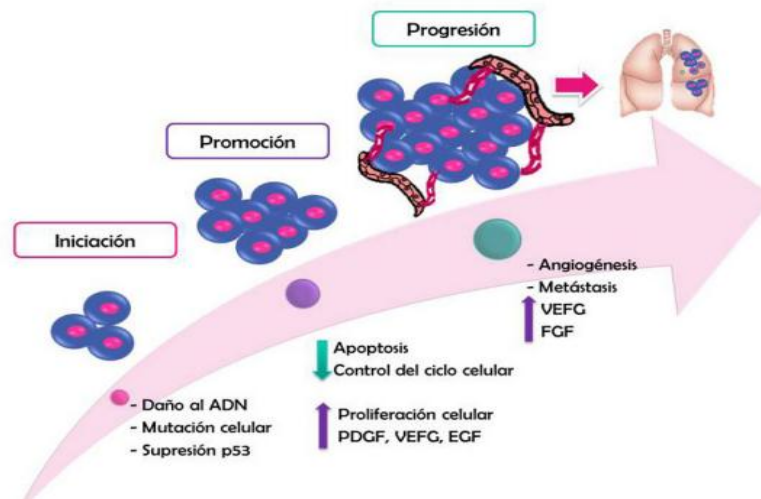
Les característiques individuals que presenta aquest procés tant a nivell morfològic com a nivell biològic són les següents: és un procés irreversible de la cèl·lula, la qual no es distingeix morfològicament de la cèl·lula normal (15). També és necessari que es produeixi al menys un cicle cel·lular complet, amb la divisió de la cèl·lula perquè es fixi el dany induït, i per últim l'eficiència del procés pot arribar a ser modulada per agents exògens i/o hormones endògenes (13).

La fase de promoció, es produeix en una cèl·lula latent, la qual està sobreexposada a agents carcinògens, cosa que provoca un augment de la multiplicació cel·lular, i s'incrementa així la probabilitat de que es produeixin noves mutacions genètiques (15). Un carcinògen no només afecta la cèl·lula diana, sinó que també li produeix modificacions en molts factors microambientals (15). Hi ha certs factors que influencien directament en la promoció de les cèl·lules, que són: els factors de creixement, les citocines, la immunodepressió, les amines biogèniques i hormonals i també els desequilibris metabòlics (15,16).

Un altre dels aspectes que cal considerar és que un carcinògen de tipus complet afecta ambdues etapes de la carcinogènesi abans esmentades, mentre que els promotors tumorals només afecten la fase de promoció (14).

Per últim, hi ha la fase de progressió, que és aquella en la qual les cèl·lules iniciades i promocionades pateixen noves mutacions i es fan cada cop més anòmales pel que fa al seu creixement i comportament (10,13,14). En aquesta fase adquireixen una capacitat d'invasió local i s'infilten tant en els teixits del voltant, com en la distància, i originen així les metàstasis (13,14,16).

Totes les fases esmentades anteriorment, es troben representades esquemàticament en la següent imatge (*Vegeu imatge 2*).



Imatge 2: Representació de les fases de carcinogènesi. Font: article de revisió (17).

### **2.3 Càncer de mama des de la vessant d'una malaltia hereditària**

A mode de breu repàs anatòmic i per centrar el tema, podem detallar que la mama és una glàndula sudorípara modificada, aquesta glàndula és formada per 15 o 20 seccions anomenades lòbuls, separats entre ells per teixit connectiu i adipós (2,18). Cadascun d'aquests lòbuls es troba dividit per unes petites seccions anomenades lobulets, que són els que contenen les glàndules encarregades de produir llet en el període de lactància (2,18). Aquesta llet que es produeix flueix cap al botó mamari, per uns tubs anomenats ductes (2). A la part central de cada pit hi trobem una zona circular que és l'arèola, la qual conté petits corpuscles anomenats corpuscles de Montgomery (18).

A més d'aquestes estructures, la mama conté vasos limfàtics, els quals tenen la funció de protegir-nos contra les bacteries, les cèl·lules tumorals i d'altres substàncies nocives (2,18). Per altra banda, cal dir que es troba irrigada per vasos sanguinis (2,18).

Pel que fa al CM pròpiament, s'ha pogut observar que és una malaltia d'origen multifactorial en la qual els factors genètics i ambientals contribueixen a la seva aparició (19,20). En un percentatge reduït però important, es produeix una mutació germinal en un gen amb predisposició al càncer d'alta penetrància, el qual és un dels factors determinants en aquesta patologia (21). Algunes de les mutacions conegudes que produeixen una alta incidència de CM, són la mutació del BRCA1 (localitzat en el braç llarg del cromosoma 17) i el BRCA2 (localitzat en el cromosoma 13 i p53) (19); aspectes que aprofundirem posteriorment.

La relació d'altres factors influents en el CM, són els elements reproductius associats a una exposició prolongada a estrògens i/o endògens, com és el cas: d'una menarquia precoç, nul·liparitat, tenir > 30 anys en el primer embaràs, ús d'ACO (Anticonceptius Orals), menopausa tardana, teràpia de reemplaçament hormonal, augment de l'edat o una alta densitat del teixit mamari.

També s'ha pogut observar una gran influència si es presenta alguna història prèvia de càncer, especialment si aquest és de mama, i que a més es presenti una menopausa tardana i una edat madura (19,21).

Atenent a altres factors de caire ambiental que són influents a l'hora de desenvolupar un CM, cal anomenar els factors nutricionals, l'activitat física, la història i la duració de la lactància materna, l'obesitat en la postmenopausa, fumar, consumir alcohol, l'exposició a radiacions ionitzants i per últim el nivell socioeconòmic (19,22). Per altra banda, cal destacar l'efecte protector que presenta la lactància materna davant d'aquesta patologia (19,21).

Finalment s'ha observat que entre un 5-10% de tots els CM presenten algun component hereditari directament relacionat amb les mutacions germinals en gens de transmissió autosòmica dominant (2).

### **2.3.1 Càncer de Mama Hereditari (CMH)**

L'espècie humana presenta un patrimoni genètic construït per 23 parells de cromosomes, d'entre els quals 22 són de tipus autosomes i el parell restant pertany als cromosomes sexuals (20). Les alteracions en els cromosomes es poden produir pel nombre (aneuploidies<sup>7</sup>), o per la estructura, (translocacions o delecions) (20,23). Per altra banda, cal destacar que les malalties genètiques poden ser d'origen autosòmic, lligades al sexe o a les malalties mitocondrials, les qual presenten unes característiques especials vinculades quasi exclusivament a l'ovòcit i conseqüentment a l'herència materna (20,23). A més, poden tenir un caràcter monogènic<sup>8</sup> o poligènic<sup>9</sup> (20).

L'aparició de l'associació del CM amb els components genètics va ser ja documentada l'any 1866, quan el cirurgia francès Paul Broca va publicar el primer arbre genealògic familiar amb la presència de CM (22). Posteriorment, després de la realització d'aquest estudi, es van dur a terme d'altres investigacions que relacionaven les funcions i les alteracions genètiques i la seva associació amb el CM (22,23).

A partir de conèixer la fisiopatologia del CMH, es va poder observar que l'estructura que presenta la glàndula mamària juga un paper important (23,24).

---

<sup>7</sup> És un nombre anormal de cromosomes, aquesta succeeix en la divisió cel·lular

<sup>8</sup> Determinat per un únic gen.

<sup>9</sup> Determinat per més d'un gen.

Aquesta, en els adults és formada per tres línies, d'entre les qual destaquen les cèl·lules mioepitelials, les cèl·lules de l'epiteli ductal i les cèl·lules de l'epiteli alveolar (23,24). Dites tipologies cel·lulars corresponen a l'epiteli de la capa basal dels ductes i dels alvèols, la línia del lumen dels ductus i les proteïnes per a la síntesi làctia, respectivament (23,24). Dins de les mames, també podem identificar una població de cèl·lules de tipus progenitores o cèl·lules mare, les quals són les que permeten que s'esdevinguin la proliferació i el reemplaçament cel·lular (23,24). En diversos estudis realitzats tant *in vitro* com *in vivo*, s'ha pogut demostrar que les cèl·lules progenitores es troben en la part superior de la jerarquia en els antecedents de les cèl·lules mamàries. (24).

A més a més, a partir de l'anàlisi de l'estat de metilació de marcadors polimòrfics de DNA en gens lligats al X, es va mostrar que el teixit complet dels lòbuls de la glàndula mamària reté un mateix patró d'inactivació del cromosoma X en totes les línies cel·lulars, fet que suggereix un origen clonal d'aquesta glàndula (24).

Aproximadament el 10,5% de tots els càncers succeeixen en pacients amb síndrome de càncer hereditari, i més freqüentment en els de mama i d'ovari hereditari, juntament amb la síndrome de Lynch (25). La Síndrome del càncer hereditari, és la que causa en major proporció mutacions heretades, és a dir mutacions procedents dels gens BRCA1 i BRCA2 (2,22,26,27), essent el risc del 55 al 87% en les persones de 70 anys d'edat, en canvi el risc per als portadors sense mutació és tan sols del 8% (22,24,25). Addicionalment, en aquests pacients trobem un major risc de malignitats després del primer diagnòstic (25). Per altra banda, cal destacar que d'un 15 a 20% dels individus afectats presenta alguna forma d'història familiar de la malaltia, sense un patró d'herència clar (2).

En funció de la població estudiada, les mutacions heterozigòtiques en aquests gens d'alta penetrància són responsables d'entre un 20 a un 30% dels casos de CM familiar (26). També s'ha pogut evidenciar que les mutacions heterozigòtiques delatades en el gen de PALB2 es troben presents en l'1-2% dels CMH (27). Aquest gen permet fer una codificació d'una proteïna que

interactua amb BRCA2, que estabilitza l'acumulació del gen en els llocs on s'ha produït un dany en l'ADN dins del nucli de la cèl·lula (26).

En relació a les proteïnes abans esmentades dels gens BRCA1 i BRCA2, han mostrat tenir una escassa homologia<sup>10</sup> entre elles i amb d'altres proteïnes conegudes (28). El gen BRCA1 presenta en el seu extrem (N-terminal) una regió altament conservada en forma de dit de zinc<sup>11</sup>, aquesta tipologia de seqüència permet facilitar la interacció de les proteïnes amb l'ADN i de les proteïnes entre elles (22,28). A nivell cel·lular, aquests dos gens esmentats presenten un paper fonamental en la resposta del dany en l'ADN (26).

Adicionalment, una investigació duta a terme l'any 2014 va poder observar que un gen PALB 2 anormal augmenta de 5 a 9 vegades més en el CM, quasi bé tant alt com el BRCA1 anormal o el gen BRCA 2 (27). Les dones amb un gen anormal de PALB 2 presenta un risc del 14% de desenvolupar CM als 50 anys i un 35% als 70 anys (27).

D'altres gens que s'han pogut relacionar amb el CM són els següents (*Vegeu quadre 1*) (27,29,30):

Gen	Que és?	Relació amb el càncer	Relació altres patologies
<b>ATM</b>	Gen que ajuda a reparar l'ADN danyat.	L'herència d'un gen ATM anormal provoca una major incidència de CM.	Dues còpies anormals d'aquest gen causen la patologia atàxia-telangiectàsia <sup>12</sup> .
<b>CDH1</b>	Gen que produeix una proteïna que ajuda les cèl·lules a unir-se entre elles per formar teixits.	Si es troba alterat té un major risc de CM lobular invasiu.	Produeix un tipus estrany de càncer d'estómac amb una edat molt primerenca.
<b>CHEK2</b>	Proporciona instruccions per fer una proteïna que atura el creixement del tumor.	De manera anormal causa la síndrome de Li-Fraumeni <sup>13</sup> , duplicant el risc de patir CM.	Associat en el desenvolupament de la Síndrome de Li-Fraumeni en el cas que sigui heretat.
<b>MRE11A</b>	MRE11A+RAD50+NBN, el formen complex MRN, que ajuda a la reparació de danys en l'ADN de les cèl·lules.	Vinculat al trastorn atàxia-telangiectàsia, augmenta incidència de càncer.	

<sup>10</sup> Relació de correspondència que ofereixen entre si parts que en diversos organismes tenen el mateix origen encara que la seva funció pugui ser diferent.

<sup>11</sup> És la denominació que rep una estructura de proteïnes que pot arribar a coordinar un o més ions de zinc, per tal d'ajudar a estabilitzar els plecs.

<sup>12</sup> Malaltia que afecta el desenvolupament del cervell i debilita el sistema immunològic.

<sup>13</sup> Un trastorn que fa desenvolupar un càncer de teixits tous a una edat molt jove.

<b>NBN</b>	Ajuda a la reparació de danys en l'ADN de les cèl·lules.	Es creu que del complex MRN, el gen que presenta un vincle més fort amb el CM és el NBN anormal.	Pot causar el síndrome de Nijmegen <sup>14</sup> , el qual augmenta el risc de patir càncer especialment de mama.
<b>P53</b> <b>TP53</b>	Proporciona instruccions al cos per fer una proteïna que permet aturar el creixement tumoral.	La seva distribució es troba molt lligada als subtipus de tumors moleculars, dels tumors HER2 amplificat, en CM de molècules apocrines i en els carcinomes de tipus basal.	Causa el síndrome de Li-Fraumeni.
<b>PALB2</b>	Aquest gen s'anomena parella i localitzador de BRCA2. Permet proporcionar instruccions per fer una proteïna que funciona amb BRCA2 i permeti reparar el ADN danyat i aturar el creixement del tumor.	Si és anormal, augmenta de 5 a 9 vegades més en el CM, quasi bé tant alt com el BRCA1 anormal o el gen BRCA2.	El fet d'heretar gens anormals de PALB2 provoca anèmia de Fanconi tipo N <sup>15</sup> . Augmenta el risc de tenir càncer sobretot ronyons i càncer de cervell.
<b>PTEN</b>	Ajuda a la regulació del creixement cel·lular	En condicions de anormalitat causen el síndrome de Cowden <sup>16</sup> .	
<b>RAD50</b>	Aquest gen forma complex amb MRE11 i NBN, actua reparant ADN.	S'ha relacionat amb un major risc de CM, ja que s'atura en la reparació del ADN danyat.	
<b>RECQL</b>	Proporciona instruccions per fer helicases <sup>17</sup> RecQ.	En condicions anormals, hi ha major risc de CM.	
<b>RINT1</b>	També anomenat RAD50 interactor 1, ajuda a la regulació de la divisió cel·lular.	Es troba associat al CM.	Un gen anormal de RINT1 s'associa a càncer de Lynch <sup>18</sup> .

Quadre 1: Funcions de cada tipologia de gen. Font: elaboració pròpia amb dades extretes de Breastcancer (27,29,30).

Un cop detallades les funcions de cadascun dels gens influents en el CM, tot seguit parlarem de les unitats assistencials especialitzades en el consell genètic a la població.

<sup>14</sup> Creixement lent en la infància, fet pel qual els porta a tenir un retard.

<sup>15</sup> Suprimeix la funció de la medul·la òssia i condueix a nivells extremadament baixos de les cèl·lules vermelles de la sang, cèl·lules blanques i plaquetes.

<sup>16</sup> Trastorn poc comú en el qual les persones tenen un major risc tant de tumors de mama malignes com benignes, així també com altres vies digestives, tiroides, úter i ovaris

<sup>17</sup> Són uns enzims vitals per a tots els organismes vivents, que separen les dues cadenes aparellades d'àcids nucleic, emprant energia extreta de la hidròlisi de ATP.

<sup>18</sup> Síndrome de càncer de còlon, recte, estómac, intestí prim, fetge, vesícula, vies urinàries superiors, cervell, ovaris, revestiment de l'úter i la pell.

## **2.4 Unitats assistencials de Consell Genètic**

Les UCG varen ser creades l'any 1947 amb la finalitat de descriure la relació entre els genetistes clínics i el personal responsable de proveir la informació en relació a l'etiologia, a la història natural i als riscos de recurrència de les malalties hereditàries (31). Un altre dels motius que va portar al desenvolupament d'aquestes unitats, va ser la baixa incidència i prevalença de les síndromes de càncer hereditari, així com la seva complexitat en les diferents etapes del procés de consell genètic i l'abordatge multidisciplinari que requerien (32).

A Espanya, a Israel i als Països Baixos o Regne Unit l'accés dels pacients amb sospita de càncer d'origen hereditari a les UCG, es realitza a través d'atenció primària, mentre que en altres països com: Alemanya, Bèlgica, Itàlia o França hi ha un accés directe amb l'especialista (33). A més d'aquestes particularitats, també cal destacar que existeixen variabilitat en les diferents comunitats autònomes, destacant sobretot Catalunya, la qual ha mostrat tenir un gran interès per la identificació d'individus i famílies amb predisposició al càncer hereditari (33). El primer pla de salut de la Generalitat de Catalunya que es va començar a definir va ser els anys 1999-2001, en el qual es recollia la necessitat d'iniciar la cerca activa d'individus amb alt risc de predisposició de càncer (34). En posterioritat a aquest pla, es va crear el Pla director d'Oncologia els anys 2001-2004, el qual va establir com a prioritat identificar els individus i famílies amb predisposició hereditària al càncer (34). Així doncs, els successius plans directores d'Oncologia han establert com a prioritat oferir una cobertura assistencial que inclou l'assistència en les UCG (33).

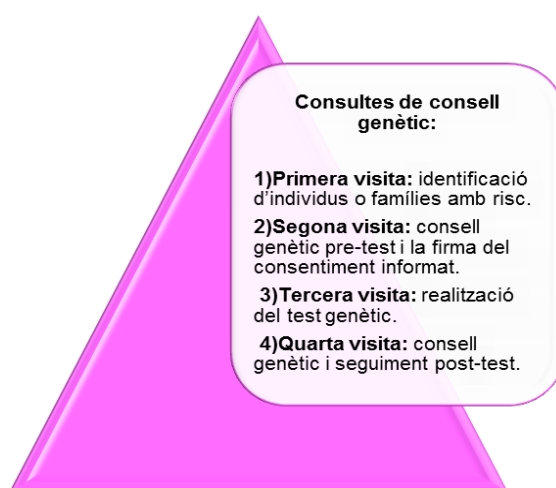
L'atenció als pacients amb sospita de càncer d'origen hereditari haurà d'estar estructurada en tres nivells assistencials amb diferents criteris de actuació: l'atenció primària, les unitats hospitalàries de càncer hereditari i les unitats de referència especialitzades en càncer hereditari (33). Així doncs, la interacció que es produeix entre els diversos nivells ha de garantir el correcte accés al diagnòstic precoç així com també la corresponent continuïtat assistencial (33).



Aquestes unitats abans esmentades, són àrees de tipus assistencial formades per un equip multidisciplinar: metge oncòleg, psicòleg clínic, biòlegs moleculars, infermera entrenada per al procés, així com un documentista (33). Tots aquests professionals tenen la funció d'avaluar els individus i famílies en relació als factors mèdics, psicosocials i genètics relacionats amb el risc de patir càncer i les mesures de prevenció recomanades (32,35). Aquestes mesures de prevenció s'apliquen principalment a les persones que pateixen de manera inherent una predisposició genètica d'alt risc a un determinat tipus de càncer, les quals són candidates d'adherir-se a les mesures de detecció precoç, així com dur a terme les corresponents mesures de prevenció i/o de reducció del risc (36).

Les UCG es dediquen a avaluar el risc personal i familiar de susceptibilitat hereditària al càncer (32), a més de la possibilitat de realitzar un diagnòstic molecular, l'estimació del risc i d'adequar les estratègies de seguiment i de la seva reducció (32). Cal destacar, també, que no es valoren únicament els aspectes individuals de la persona que acudeix a fer-se la prova, sinó que també es centra en la informació de tipus familiar (32).

Dins de les consultes de consell genètic, s'identifiquen quatre fases, les quals tractarem tot seguit (*Vegeu imatge 3*)(32):



Imatge 3: Representació de les consultes de consell genètic. Font: elaboració pròpia a partir de les dades de la SEOM (32).

**a) Primera visita: Identificació d'individus o famílies amb riscos:**

És la primera consulta que es porta a terme en aquesta població. En aquest moment es procedeix a avaluar si ens trobem davant d'un procés de càncer hereditari o familiar. Per això, és important recollir les dades de filiació, més els aspectes d'interès sobre altres factors exògens de risc oncològic (hàbits de salut, hàbits tòxics, etc.). La tasca principal que es realitza, és un interrogatori detallat de la història familiar (tipus de càncer, quins membres de la família ho han patit, a quina edat, en el cas que hagués mort algun membre a quina edat i quina va ser la causa). Per altra banda, cal recollir informació d'altres patologies que puguin relacionar-se amb les síndromes hereditàries concretes, la qual cosa pot ajudar a emmarcar la persona amb una síndrome concreta.

**b) Segona visita: Consell genètic pretest i la firma del consentiment informat**

Posteriorment, en la segona visita, després d'un temps de reflexió per tal de decidir si realitzar o no el test genètic, es procedeix a l'extracció de sang per a l'estudi de gens que poden estar implicats en la síndrome que se sospita. Per al dit procediment, és indispensable la firma del consentiment informat autoritzant-ne la realització. En aquesta etapa s'informa a l'usuari dels riscos, beneficis i limitacions de l'estudi genètic.

En el quadre posterior es presenten de forma esquematitzada els riscos, beneficis i limitacions vinculades a la prova (*Vegeu quadre 2*).

Riscos	Beneficis	Limitacions
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Trastorns psicològics (ansietat, culpabilitat, autoestima o depressió).</li> <li>• Pèrdua de la privacitat, canvis en la dinàmica familiar i falsa sensació de seguretat.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Donen una clarificació a l'aparició de tumors en la família.</li> <li>• Permeten individualitzar el risc de cada individu.</li> <li>• S'ofereixen mesures de prevenció o de diagnòstic precoç per tal de poder plantejar opcions reproductives i evitar la transmissió de la mutació.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Resultats no concloents o variants en significat desconegut. Els resultats indiquen probabilitat però no certesa en desenvolupar càncer.</li> <li>• De vegades no hi ha mesures d'intervenció eficaces.</li> </ul>

Quadre 2: Riscos, beneficis i limitacions en el consell genètic. Font: elaboració pròpia amb dades extretes de la SEOM (32).

### c) Tercera visita: Realització del test genètic

En la tercera consulta, es procedirà a explicar a l'usuari el resultat del test, però prèviament es realitza un ràpid recordatori de la síndrome hereditària i les implicacions que haurà de conèixer davant del resultat del test, tant per a ell com per a la resta dels seus familiars.

Respecte als resultats del test, es poden classificar en dos grans grups (32) (Vegeu quadre 3):

#### Test informatiu

- Vertader positiu
- Vertader negatiu

#### Test no informatiu

- És el resultat negatiu en absència de mutacions conegudes d'una família amb criteris clínics d'alt risc per un síndrome hereditari

Quadre 3: Resultats del test genètic. Font: elaboració pròpia amb dades extretes de la SEOM (32).

### 1) Test informatiu (32):

S'hi inclouen dues subcategories que són:

#### a) Vertader positiu:

Situació en la que, coneixent prèviament l'estatus de portador de la família per una determinada mutació patogènica, es detecta un portador/a de la mateixa mutació.

#### b) Vertader negatiu:

L'obtenció d'aquest resultat, és aquella situació que coneixent prèviament l'estatus de portador de la família per a una determinada mutació patogènica, en realitzar l'estudi en una persona sana de la família, no es detecta la mutació. En aquest cas, podem informar aquesta persona que el risc de patir algun dels tumors associats amb aquesta síndrome és semblant al de la població general, i que, per tant, no cal sotmetre's a cap tipus de seguiment especial. Només en els casos en què s'ha identificat una mutació patogènica responsable de l'augment de la susceptibilitat hereditària al càncer en la família, la no presència d'aquesta alteració en un membre de la família es pot considerar com un resultat negatiu, que permet descartar la major susceptibilitat en aquest individu.

## 2) Test no informatiu:

És aquell resultat negatiu en absència de mutacions conegudes d'una família amb criteris clínics d'alt risc per a un síndrome hereditari.

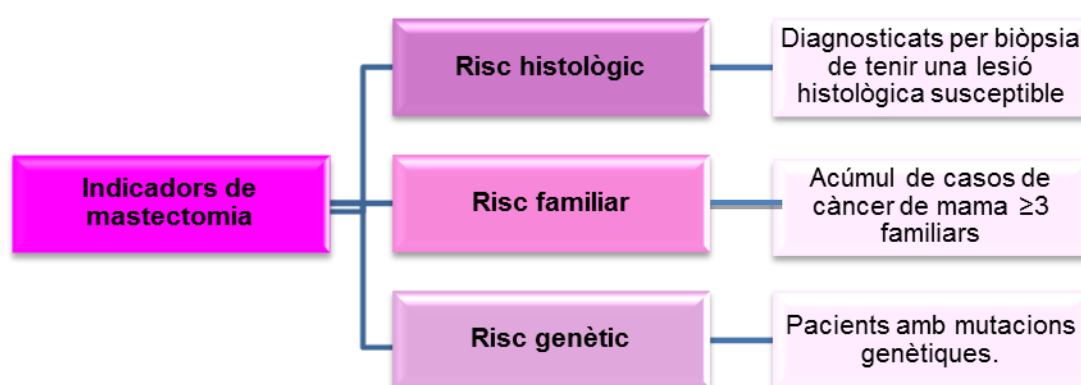
Existeixen diverses raons en la no detecció de les alteracions (32,37):

- a) Problemes amb les tècniques d'anàlisi molecular.
- b) Selecció equívoca del provant, és essencial seleccionar la persona amb més possibilitats de ser portadora de la mutació. Per aquest motiu, intentarem que el test es realitzi a aquella persona que ha patit càncer, a més que el tipus de càncer sigui un dels que defineixen la síndrome i, si és possible, que ho hagi patit en una edat jove.
- c) Fenocòpia: és habitual que es pensi que tots els càncers que existeixen en una família amb predisposició són causats per mutacions germinals. No obstant, en una família amb síndrome hereditari de càncer poden existir casos de càncer esporàdic que ens portin a error a l'hora d'interpretar el resultat.
- d) Implicació de gens desconeguts: Actualment hi ha certa desconexió dels gens implicats en les síndromes hereditàries de tal manera que no es pot explicar de manera molecular el perquè de la producció d'aquests tumors.
- e) Resultats de significats desconeguts. Aquest cas es dona quan s'identifica una mutació de la qual es desconex el significat patogènic.

Concretant en l'aplicabilitat d'aquest resultat al CM, dir que la no identificació d'alteracions en els gens BRCA1 i BRCA2 no s'ha de considerar com un resultat negatiu, sinó com un resultat no informatiu (32,37). És a dir, no podem descartar que l'alteració genètica responsable de la major susceptibilitat personal o familiar resideixi en un gen no identificat fins al moment i, per tant no estudiat. Així com també podria donar-se el cas que l'alteració genètica no hagi estat possible de detectar per factors externs com serien les limitacions tècniques (32,37).

Posteriorment, un cop explicat el resultat, es procedeix a informar de les opcions de maneig per tal de detectar de manera precoç el possible càncer (32). Algunes d'aquestes opcions de diagnòstic ràpid són: la ressonància mamària i la mamografia anual a partir dels 25-30 anys (37). A banda d'aquestes tècniques, hi ha altres actuacions preventives que es poden dur a terme en aquestes situacions i en aquesta tipologia de síndrome, que seria la realització d'una mastectomia bilateral i la salpingooforectomia bilateral profilàctica<sup>19</sup> (37). Aquesta última és una tècnica preventiva que es duu a terme en aquelles dones que presenten una mutació en el BRCA, ja que en els últims estudis s'evidencia que certs tipus de mutacions en el BRCA poden arribar a predisposar càncer d'ovari (32,37). S'ha pogut observar que el càncer d'ovari es diagnostica en menys del 2-3% de les dones que presenten BRCA1 o BRCA2 (37–40). Per a les dones que presenten un BRCA1, el risc de càncer d'ovari s'incrementa durant els 40 anys amb un 10-21% (37–40). Per contra, les dones amb mutacions en el BRCA2, presenten un menor risc abans de la menopausa, però a llarg termini aquest risc augmenta d'un 26% fins a un 34% (38–41).

La pràctica de la mastectomia bilateral com a mesura preventiva és indicada quan existeix risc histològic, familiar i/o genètic (*Vegeu imatge 4*).



Imatge 4: Indicadors de la pràctica en mastectomies bilateral. Font: SEOM i l'Institut Català d'Oncologia (ICO) (32,37).

<sup>19</sup> És la extirpació bilateral d'ambdós ovaris de manera profilàctica en casos de predisposició genètica.

Un cop observats els indicadors principals que se segueixen a l'hora de realitzar una mastectomia bilateral, la revisió bibliogràfica mostra els diversos articles de discussió.

Güemes, A; Sousa, R; Navarro, A; Val, P; et. al.(42) van observar en el seu estudi la tècnica quirúrgica de la mastectomia bilateral juntament amb els aspectes histopatològics (42). En aquest estudi, es va treballar amb una mostra de 65 pacients amb una edat mitjana de 34 anys, a 56 pacients de les quals se'ls va realitzar una mastectomia bilateral i a la resta una mastectomia unilateral (42). Posteriorment, el seguiment de les pacients es basava a observar complicacions per les cicatrius hipertròfiques i doloroses en un període de 4 anys (42). En els resultats no es va observar cap lesió a excepció d'una dona que va presentar un nòdul, i a la qual se li va practicar una biòpsia i va revelar canvis cicatricials secundaris a la intervenció quirúrgica (42). També cal destacar la poca evidència envers aquesta tècnica, ja que els gens que produeixen el CM presenten una penetrabilitat variable i una baixa sensibilitat a les proves de detecció (42).

Segons l'ICO (43), considera la mastectomia bilateral profilàctica com una tècnica molt agressiva i la qual no hauria de ser recomanada en aquelles dones d'alt risc de CM que no presentin una mutació documentada en els gens BRCA1 i 2, ja que no s'ha trobat prou evidència per poder presentar aquesta estratègia en la incidència i en la seva supervivència (43). Tot i així, els experts recomanen realitzar una valoració acurada i individualitzada en cada cas (43).

Per altra banda, es considerarà l'opció d'aquest tipus de tractament per a aquelles dones portadores de mutacions en els gens BRCA1 i BRCA2 afectades de CM, donat que hi ha un risc anual de càncer de mama contralateral del 3% i amb un risc als 10 anys d'aproximadament el 25-30% (43). A més, un altre factor que caldrà tenir en consideració, és que el risc de CM ipsolateral secundari i/o recidivant és del 27% (43).

#### d) Quarta visita: Consell genètic posttest i el seguiment

En aquesta visita es defineixen clarament les mesures que cal prendre i s'avalua l'impacte psicològic del resultat del test (32). L'avaluació psicològica es porta a terme durant tot el procés, però en aquesta visita presenta un paper important, perquè la persona ja ha tingut un temps per processar la informació i les possibilitats del maneig (32).

### 2.5 Consell genètic en el càncer de mama

Segons els estudis duts a terme per ICO, s'estableixen uns criteris de derivació per realitzar en les UCG de CM. En el següent quadre podrem observar els criteris de derivació segons l'ICO (*Vegeu quadre 4*) (36,40,43):

Els criteris de derivació a la UCG
Diagnòstic de CM abans dels 35 anys.
Diagnòstic de CM bilateral abans dels 40 anys.
CM i ovari/trompa de Falopi/peritoneal primari sincrònic <sup>20</sup> o metacrònic <sup>21</sup> .
CM en l'home
Famílies amb $\geq 2$ familiars directes afectades de CM i/o ovari/trompa de Falopi/peritoneal primari.
Risc valorat per BOADICEA <sup>22</sup> ( <i>Breast and Ovarian Analysis of Disease Incidence and Carrier Estimation Algorithm</i> ) $> 17\%$ al llarg de la vida.
CM i familiars de primer o segon grau que hagin patit: sarcoma, càncer de tiroides no medul·lar, càncer adenocortical, càncer de pàncrees, tumors cerebrals, càncer gàstric difús, leucèmia.

Quadre 4: Criteris de derivació a la unitat de consell genètic. Font: elaboració pròpia amb dades extretes de l'ICO (43).

<sup>20</sup> Són els tumors primaris en ambdues mames que són diagnosticats simultàniament.

<sup>21</sup> És refereix a l'aparició tardana d'un segon tumor en la mama contrària, es a dir quan ha passat més temps del que és normal per complir criteris d'un tumor sincrònic.

<sup>22</sup> És un model matemàtic de tipus predictiu, el qual permet calcular la probabilitat de ser portador d'una mutació en els gens BRCA 1 i BRCA2, així com també permet estimar el risc de desenvolupar CM o ovari en una edat determinada del CMO.



Després d'anomenar els criteris de derivació a les UCG, es creu convenient esmentar els criteris de susceptibilitat genètica del càncer de mama i/o ovari dels gens BRCA1 i BRCA2 dins de la línia germinal<sup>23</sup> (Vegeu quadre 5).

Criteris de susceptibilitat genètica al càncer de mama i/o ovari	
CM triple negatiu ( RE-,RP- Her2/neu-) <sup>24</sup> , diagnosticat entre els 30 i 35 anys	
CM bilateral diagnosticat abans dels 40 anys.	
CM i ovari sincrònic <sup>25</sup> o metacrònic <sup>26</sup> .	
Famílies amb ≥ 3 familiars de primer grau afectades de CM i/o ovari, que a més compleixin algun dels següents factors de risc:	1. Ambdós casos diagnosticats abans dels 50 anys.
	2. Un d'ells sigui un CM en l'home.
	3. Un CM i un càncer d'ovari.
	4. ≥ 2 familiars afectades de càncer d'ovari, independentment de l'edat.

Quadre 5: Criteris de susceptibilitat genètica al CM i/o ovari. Font: elaboració pròpia amb dades extretes de l'ICO (43).

## 2.6 Rol de la infermeria genètica

La infermera especialitzada en genètica és aquella professional que s'encarrega de realitzar una protecció, una promoció i una optimització de la salut (3). A més, permet dur a terme un alleujament del patiment a través del diagnòstic de la resposta humana, i la promoció de la cura de la salut genètica i genòmica dels individus, les famílies, les comunitats i les poblacions (3).

Aquesta atenció es pot dur a terme en les consultes d'infermeria, en els domicilis i també en les àrees d'atenció especialitzada en les unitats oncològiques i als hospitals de dia (3).

<sup>23</sup> Són línies cel·lulars precursors de les gàmetes, com ara els òvuls i els espermatozoides, en els organismes que es reproduïxen sexualment. Aquestes cèl·lules contenen material genètic que es transmetrà a d'altres generacions.

<sup>24</sup> És un tumor de mama en què les cèl·lules no compten amb receptors d'estrògens (RE), receptors de progesterona (RP) o grans quantitats de proteïna HER2/neu negativa.

<sup>25</sup> És quan el tumor és de tipus simultani.

<sup>26</sup> Quan es tracta de tumors successius.

Adicionalment, el fet de poder realitzar una atenció amb aquests serveis, permet de fer una aproximació i una avaluació a les famílies amb predisposició familiar al càncer (31).

Pel que fa al rol que desenvolupen les infermeres especialitzades en genètica en el consell genètic al territori espanyol no és una funció gaire documentada i reconeguda fins a l'actualitat, en comparació amb d'altres països (3). Tot i així, cal dir que les infermeres en el consell genètic hi són presents i que desenvolupen una tasca important. Les funcions que duen a terme més rellevants són: realitzar l'assessorament per tal de poder ajudar els usuaris en la comprensió, l'adaptació i l'ús de la informació genètica (3). Així com també té la funció d'educar i incidir en aquells comportaments, hàbits de vida o capacitats dels individus enfront a la pressa de decisions respecte a la seva salut (*empowerment*) (31). A més a més, cal dir que els professionals d'infermeria que són a les UCG hauran d'emprar l'escolta activa i les habilitats terapèutiques per tal d'establir una comunicació òptima amb els usuaris (3,44); de tal manera que proporcionin un assessorament clar adaptat als valors i a les preferències del client, pel qual fet promou la presa de decisions de manera informada i es basa en les fites acordades (3,44). No obstant, sempre s'ha de tenir en consideració que en el moment de realitzar l'assessorament a aquestes persones, es necessari respectar l'autonomia del client i que aquest estigui lliure de prejudicis (3).

La revisió documental mostra dos funcions en la pràctica de la infermera genètica: la bàsica i l'avançada (3,44). Tant una com l'altra inclouen l'aplicació de la genètica i la genòmica amb el coneixement de l'avaluació de riscos, identificació de resultats, intervenció i avaluació (3,44). Aquests nivells de pràctica d'infermeria genètica es distingeixen per la preparació educativa, l'experiència professional, la pràctica d'enfocament, els rols, les funcions específiques i la certificació de l'especialitat o credencials (3).

## Funcions d'infermeria bàsica:

En aquest nivell i segons l'*Oncoguia*, realitzada per l'Agència d'Avaluació de Tecnologia i Recerques Mèdiques, el personal d'infermeria de la UCG s'encarrega de realitzar l'extracció d'una mostra de sang (37).

Prèviament a l'extracció sanguínia cal recomanar a la persona afectada que sigui avaluada amb unes proves psicomètriques, les quals permetran identificar si la persona es troba capacitada o precisa de tractament psicològic complementari (37). Per tal de realitzar aquestes proves, es duen a terme tres tipus diferents de qüestionaris, que són els següents (*Vegeu quadre 6*) (37,45):

Prova	Què és	Funció	Peculiaritats
<b>Qüestionari general de salut</b> ( <i>Vegeu annex 1</i> )	És una eina de 28 ítems.	Permet avaluar els trastorns psiquiàtrics en població no psiquiàtrica, emprat per pacients oncològics o amb risc hereditari de càncer.	Hi ha 4 subclases: <ul style="list-style-type: none"> <li>- Síntomes somàtics</li> <li>- Ansietat</li> <li>- Insomni</li> <li>- Difusió social</li> <li>- Depressió greu</li> </ul> Presenta una puntuació total de 28 i la puntuació de tall és de $\geq 5$ , és la recomanada per indicar presència de trastorn psiquiàtric.
<b>Escala de preocupació de càncer</b> ( <i>Vegeu annex 2</i> )	És una escala de 6 ítems.	Permet valorar el grau de preocupació de l'usuari de desenvolupar càncer.	Empra la escala de Likert que és de tipus qualitatiu. El rang de puntuació va de 6 a 24. Una puntuació alta indica més preocupació per desenvolupar càncer.
<b>Escala d'esdeveniments vitals</b> ( <i>Vegeu annex 3</i> )	És una escala que consta de 15 ítems.	Permet determinar el nivell de malestar emocional (distress), per pensaments en relació amb el risc de desenvolupar càncer) en els últims 7 dies.	La puntuació total ha de ser de 0 a 40. Si s'obté una puntuació alta, indica freqüents pensaments intrusius/evitatius en relació amb el risc de desenvolupar càncer.

Quadre 6: Proves psicomètriques realitzades a les unitats de consell genètic. Font: elaboració pròpia amb dades extretes de l'*Oncoguia* (37).

**Funcions d'infermeria avançada:**

La infermera genètica avançada és l'encarregada de proporcionar assessorament genètic i educació específica per a qüestions genòmiques, en aquest cas es tracten temes com ara: la discussió de possibles beneficis i limitacions de les proves genètiques, les alternatives a les proves genètiques i les implicacions dels resultats.

Les persones que poden beneficiar-se d'aquesta atenció són (3):

- a) Les persones que es troben en qualsevol etapa de la vida que presenten uns condicionants genètics específics.
- b) Les persones que són susceptibles a malalties de component genètic.
- c) Persones que la necessiten i/o sol·liciten.

**2.7 Aspectes psicològics dels usuaris davant la sospita i amb càncer hereditari**

Múltiples estudis mostren que el càncer comporta molts canvis en la vida de les persones pel gran impacte emocional i social que provoca dita patologia. Hi ha una escala que permet fer una valoració objectiva de l'impacte de tenir un càncer, aquesta és la EPC (escala de preocupació pel càncer) (45). Aquesta escala permet avaluar el nivell de preocupació d'una persona de patir càncer (45). Aquest tipus d'avaluació pot emprar-se tant en primària com en especialitzada, per tal de fer-ho servir com a instrument de cribatge de la població sana, i en conseqüència poder identificar individus amb elevats nivells de preocupació pel càncer (45).

Concretant una mica més, en el CM les dones poden experimentar diversos processos d'adaptació psicològica i social (46). En un estudi publicat l'any 2010, es va poder observar que el diagnòstic del càncer es trobava molt lligat a sentiments de vulnerabilitat, desconeixement i indefensió, fet pel qual es desencadenava un procés estressant en l'individu (46,47).

De fet, es pot observar que un 30% dels pacients amb càncer mostren tenir un cert grau d'afectació psicològica, la qual requereix atenció professional (47). Un

dels trastorns psiquiàtrics que presenten una major associació amb el càncer, és la depressió (48). Els principals problemes que s'hi associen són bàsicament els trastorns físics generats per la malaltia i els tractaments, així com els elevats nivells d'estrès relacionats amb les condicions de salut que comporten conflictes en el nucli familiar, social i laboral (48). Per exemple, en relació al tractament de mastectomia, l'estudi de Hernández, F; Landero, R. (48), va mostrar que les conductes regressives van augmentar i que es varen produir canvis negatius en les relacions interpersonals (48). A més, presentaven una major fragilitat psicològica, fet pel qual les portaven a desenvolupar conductes inhibidores tot avergonyint-se físicament d'elles mateixes (49).

Per altra banda, en les mastectomies bilaterals profilàctiques, segons un estudi realitzat en el 2010 es va poder observar que les dones sotmeses a dit tractament es van veure satisfetes, tot i els resultats estètics i les complicacions quirúrgiques sorgides (50).

En un estudi dut a terme per Mehnert, A y Koch, U. (51), es va avaluar la simptomatologia de trastorns d'estrès agut (TEA) i trastorns d'estrès posttraumàtic (TEPT) amb pacients amb CM o amb sospita de malignitat (51). Es va observar que el TEPT després de la cirurgia era del 18,5% i als sis mesos d'haver-s'hi sotmès, es reduïa lleugerament a un 16,3% (51). La relació que existeix entre l'estrès percebut i el TEPT afecta la seguretat de la pròpia persona i també el seu futur, de tal manera que posa en perill el benestar individual (48).

Tan bon punt s'ha analitzat a grans trets l'impacte psicològic de les pacients amb malaltia de CM, passem a valorar específicament la intervenció del consell genètic. Una de les variables psicològiques més estudiades en la literatura, és l'ansietat que produeix saber que tens una major probabilitat de patir un càncer (31). L'ansietat acostuma a presentar-se en diferents moments en la vida de les persones amb història familiar de càncer. Aquest sentiment de vulnerabilitat predisposa a una sobreestimació del seu risc en alguns casos, percebent com a superior el que realment no ho és, o en altres casos infravalorar-ho, minimitzant les mesures preventives indicades pel seu risc personal (31).

A més a més, poden mostrar-se poc receptives i tenir alts nivells d'ansietat, els quals comporten que es produeixin conceptes erronis respecte a la informació que se'ls ofereix (31).

En quan a la família, molts estudis han analitzat com el fenomen de la preocupació pel càncer en persones amb agregació familiar poden condicionar el seu estil de vida, els comportaments preventius i provocar així una inestabilitat emocional que desencadeni canvis negatius en la seva vida (31).

Davant d'aquests elements mostrats, cal remarcar la importància de l'avaluació psicològica en la totalitat del procés genètic oncològic (52). També cal ressaltar l'elevada importància del suport psicooncològic, el qual permet aprendre noves habilitats d'autoregulació emocionals, cognitives i conductuals que els permetin l'adaptació al llarg del procés (53). La infermeria, en aquest punt de psicologia, presenta un paper molt important, ja que s'encarrega d'ajudar les pacients amb CM, a fer front al dolor. A més, contribueixen en la gestió de l'energia per tal que pugui ser utilitzada per la recuperació de la malaltia i en el procés d'adaptació, que es presenta a la nova situació (46)

Els resultats d'estudis realitzats sobre l'impacte que provoca a les persones assistir a les unitats de consell genètic són similars: alts nivells de preocupació i una sobreestimació del risc (45,54). Aquest fet, tal i com s'ha pogut observar en els estudis citats anteriorment, pot arribar a comportar diferents actituds davant el seu estat de salut, per una banda pot portar-los a tenir una inhibició en els comportaments preventius i per altra unes excessives mesures preventives (45,54). Addicionalment, cal remarcar un estudi fet a Espanya sobre dita temàtica en que s'evidencia que les persones que presenten un grau més alt d'informació tenen un menor nivell d'ansietat.(31).

En contraposició, Cabrera, E; Blanco, I; Yagüe, C i Zabalegui, A. (55) observen en un dels seus estudis que els pacients que acudeixen a les unitats de consell genètic tenen una percepció inexacta del seu risc de càncer, així com també desconeixen les mesures preventives que cal realitzar. Tot i així, s'ha pogut observar que després de les intervencions que es duen a terme a les UCG, els pacients incrementaven els coneixements, realitzaven un major seguiment de



les mesures preventives, realitzaven canvis saludables en l'estil de vida i en conseqüència es reduïa l'angoixa generada davant la malaltia (55).

### **3. Objectius**

#### **3.1 Objectiu General**

- Determinar el rol d'infermeria en la UCG i la seva contribució experta.
- Avaluar l'impacte de la valoració genètica-infermera en la disminució de la llista d'espera a la UCG .

#### **3.2 Objectius específics**

- Identificar les proves de cribatge específiques que cal realitzar, per classificar els usuaris mitjançant la valoració genètica-infermera.
- Determinar els usuaris susceptibles a estudi genètic de CM.
- Determinar el temps d'espera de la primera visita dels usuaris a la UCG.
- Identificar el nivell de satisfacció dels usuaris en relació a l'atenció rebuda.



## 4. Metodologia

La **població** diana del treball són dones que es troben entre 25 i 50 anys d'edat, i que compleixen amb els criteris de susceptibilitat genètica al CMH familiar.

### Inclusió:

- Dones amb sospita de CMH derivades a la unitat d'UCG.

### Exclusió:

- Persones que presenten algun trastorn cognitiu, amb les quals es fa difícil la comunicació i la interacció.
- També s'han exclòs els usuaris amb CM de sexe masculí.

Va dirigit a tots aquells **professionals** que formen part de les UCG com són:

- Infermeria
- Oncòlegs
- Psicòlegs

Les preguntes plantejades per tal d'elaborar l'objectiu d'intervenció del present treball són:

- El triatge realitzat per infermeria en una consulta genètica pot millorar la classificació dels usuaris i la seva satisfacció?

### **Metodologia de cerca**

Per tal de portar a terme el present treball s'ha realitzat una cerca bibliogràfica exhaustiva emprant les bases de *dades PubMed, Cuiden, Scielo i Google académico i Cochrane*. A l'hora de fer la cerca s'han utilitzat diversos filtres per tal d'ajustar-ho a la població diana, els filtres han estat: dones en una franja d'edat d'entre 25 i 50 anys, que els articles es trobessin amb text lliure i fossin dels darrers 10 anys.

	Base de dades	Estratègies de cerca	Nombre de resultats	Documents escollits
1	Scielo	Cáncer de mama	173	4
2	Scielo	Consejo genetico	17	3
3	Google Academico	<i>"El papel de la enfermera en el cancer de mama"</i>	98	3
4	PubMed	("Breast Neoplasms"[Mesh]) AND "Genetic Counseling"[Mesh]	79	6
5	PubMed	("Mastectomy"[Mesh]) AND "Breast Neoplasms"[Mesh]	123	2
6	PubMed	(prophylactic[All Fields] AND ("mastectomy, simple"[MeSH Terms] OR ("mastectomy"[All Fields] AND "simple"[All Fields]) OR "simple mastectomy"[All Fields] OR "mastectomy"[All Fields] OR "mastectomy"[MeSH Terms])) AND ("loattrfree full text"[sb] AND "2006/01/08"[PDAT] : "2016/01/05"[PDAT] AND "humans"[MeSH Terms])	126	5
7	Cuiden	"consejo")AND(("genetico")AND(("en")AND(("el")AND(("cancer")AND(("de")AND"mama"	4	4
8	Cuiden	("cancer")AND(("de")AND("mama"))	70	7
9	Cuiden	("mastectomia")AND("preventiva")	2	1
10	Cuiden	("Genetic")AND(("counseling")AND(("in")AND(("breast")AND("cancer")	3	2
11	Biblioteca Cochrane Plus	Genetic Counseling	108	5
12	Biblioteca Cochrane Plus	Breast Neoplasms WITH QUALIFIERS GE	192	4
13	Biblioteca Cochrane Plus	(MASTECTOMIA PROFILACTICA):TA	4	2
14	Biblioteca Cochrane Plus	(PROPHYLACTIC MASTECTOMY):TA	56	6

## **Síntesi de la cerca**

L'elecció d'aquest treball s'ha esdevingut principalment per l'elevada importància que representa en la nostra comunitat el CM, i sobretot en la població femenina, ja que en el món hi ha aproximadament un 1,67 milions de persones afectades per aquesta tipologia de càncer (4).

Diversos estudis consultats mostren que el CMH ocupa entre el 5% al 15% de la totalitat dels CM, per mutacions en l'herència dominant (21,25,26). Actualment els gens que es coneixen que presenten una major rellevància envers el CM de tipus hereditari són el BRCA1 i BRCA2, en els estudis realitzats s'ha pogut observar un risc acumulat d'un 55% a un 85% (21,25,26).

Les UCG van ser creades el 1947 amb la finalitat de descriure la relació que s'estableix entre els genetistes clínics i el personal responsable de proveir la informació en relació a l'etiologia, a la historia natural i als riscos de la recurrència de malalties hereditàries (31). A banda d'aquests motius inicials, la complexitat de les diferents etapes del procés del consell genètic, així com també els requeriments d'un abordatge multidisciplinar, varen fer precisa la creació d'aquestes unitats especialitzades (32). L'abordatge multidisciplinar és imprescindible per a una valoració acurada i individualitzada de cada cas (43).

En el Pla director d'Oncologia de Catalunya dels anys 2001-2004, es va establir com a prioritat identificar individus i famílies amb predisposició hereditària al càncer (33). En posteriors plans directors d'Oncologia, es va establir per prioritat una cobertura assistencial cap al consell genètic.

Actualment, la funció principal de les UCG és avaluar el risc personal i familiar de susceptibilitat hereditària al càncer, així com també adequar estratègies de seguiment i de reducció del risc (32). Les UCG es troben formades per equips multidisciplinars: metge oncòleg, psicòleg clínic, biòlegs moleculars, documentista i infermera (32).

La infermera especialitzada en genètica, desenvolupa un paper molt important dins de les UCG, ja que realitza l'assessorament genètic corresponent, amb la finalitat d'alleujar el patiment que comporta la dita intervenció, a partir d'ajudar

els usuaris en la comprensió, l'adaptació i l'ús de la informació genètica (3). A més d'educar i incidir en aquells comportaments, hàbits de vida o capacitats dels individus enfront a la presa de decisions respecte a la seva salut (*empowerment*) (31).

A més, l'infermer/a elabora les seves intervencions mitjançant escolta activa, i aplica habilitats terapèutiques que permeten establir una bona comunicació amb els usuaris (3,44). Per tant, pot treballar de forma directa sobre l'impacte que provoca a les persones assistir a les unitats de consell genètic: alts nivells de preocupació i una sobreestimació del risc (45,54). Cal detallar, a més, que les conseqüències també poder ser a nivell familiar, per aquest motiu la gestió de la informació és molt rellevant, ja que pot arribar a condicionar els estils de vida i els comportaments preventius, així com també provocar inestabilitat emocional que desencadeni canvis negatius en la vida d'aquestes persones (31).

## 5. Cronograma

CRONOGRAMA DEL TREBALL										
	MESOS									
	set	oct	nov	des	gen	feb	mar	abr	mai	Juny
Presentació assignatura TFG										
Assignació tutora TFG										
Primera tutoria de grup										
Cerca d'informació general										
Primera tutoria individual i elecció tel tema										
Planificació del treball										
Marc Teòric										
Cerca bibliogràfica específica										
Concretar objectius										
Tutories de seguiment										
Primera presa de contactes amb UCG										
Desenvolupament de la metodologia										
Elaboració de la intervenció i avaluació										
Discussió i Conclusions										
Lliurament del TFG										
Defensa del TFG										

## 6. Intervenció

S'ha decidit que la intervenció del present projecte de fi de grau es durà a terme a l'HUAV, ja que és l'hospital de referència de tota la regió sanitària de Lleida, de l'Alt Pirineu i l'Aran (56). Per tal de tenir unes nocions bàsiques d'aquest hospital, val a dir que és un centre que pot arribar atendre a un total de 450.000 habitants. En relació a la seva gestió i finançament, també cal dir que és de caràcter públic i pertany a l'Institut Català de la Salut (ICS). Pel que fa a la seva estratificació, és un centre de tercer nivell format per 463 llits (56).

Des del 1995 fins a l'actualitat aquest centre hospitalari col·labora amb la Universitat de Lleida (UdL) en la formació d'estudiants tant de medicina i d'infermeria com d'altres especialitats biomèdiques. A més, des de l'any 1984 es troba formant residents de les especialitats mèdiques quirúrgiques, i d'infermeria en l'especialitat de llevadora i de salut comunitària (56).

### Context de la intervenció

El lloc en el qual es durà a terme la intervenció és a la UCG de l'HUAV, ubicada en la segona planta de l'edifici antic, a les consultes externes.

En relació als recursos humans, aquesta àrea està conformada per: una oncòloga especialista en genètica, una consellera genètica, una psicooncòloga la qual es troba compartida amb la unitat d'oncologia del mateix centre, i per últim, una administrativa. Segons la informació que he pogut obtenir per part de l'oncòloga especialista en genètica de la unitat, Dra. Noemí Tuset Der-Abrain, vull destacar que aquesta unitat, a hores d'ara, no disposa de personal d'infermeria, com a conseqüència dels problemes econòmics esdevinguts en els darrers anys. Tot i així, en altres departaments de referència com són per exemple l'ICO o a l'Hospital Vall d'Hebron, es disposa d'una infermera especialista per a dita unitat.

### **Criteris/requisits del professional participant**

Tot el professional sanitari present a la UCG, ha d'estar correctament format en assessorament genètic, per tal de dur a terme una òptima atenció i actuació als usuaris. Actualment a Espanya la formació és acreditada per la *European Board of Medical Genetics Counsellor Division*, en un màster que es porta realitza a la Universitat Pompeu Fabra de Barcelona, ubicat a l'Hospital del Mar. La formació és de caràcter presencial de dilluns a dijous amb un total de 120 ECTS. La present formació es troba dirigida a totes les persones que disposin d'una titulació universitària en l'àmbit de les ciències, tals com: biologia, química, bioquímica, farmacèutica, medicina, així com també de psicologia i infermeria. Aquestes dues últimes titulacions requereixen realitzar un curs de formació previ a la realització del màster, ja que actualment en el pla d'estudis d'ambdues titulacions no hi ha incorporada cap matèria específica en genètica.

A més d'aquesta formació prèviament explicada, els oncòlegs poden cursar un altre tipus de formació específica per a l'especialitat d'assessors genètics. Segons els metges o el comitè encarregat, els metges residents en oncologia i radioteràpia poden rebre formació específica *on-line*, a través del programa E-oncologia. Aquest es realitza en col·laboració amb la SEOM i la SEOR (Societat Espanyola d'Oncologia Radioteràpica) (57).

Els objectius que es persegueixen en la formació específica en assessorament genètic són el correcte maneig dels aspectes psicosocials, educatius, afectius, biològics i mèdics de les malalties de base genètica i dels problemes específics dels usuaris i famílies que els pateixen o que presenten cert risc associat.

### **Funcionament de la unitat**

L'any 2007 es va crear la UCG a Lleida, a l'HUAV. Donada la poca informació envers aquesta unitat a la població de Lleida, vaig decidir posar-me en contacte amb el servei d'UCG de l'Arnau de Vilanova. Mitjançant aquest primer contacte, vaig poder concertar cita per dur a terme una entrevista amb la referent en el servei, la Dra. Noemí Tuset Der-Abbrain (*Vegeu annex 4*). Després d'aquesta

primera presa de contacte, se'm va oferir la possibilitat d'anar a observar la pràctica que es realitzava en aquest servei, i així permetre'm de fer una aproximació a la realitat.

Primerament, amb la doctora vàrem parlar de l'estructura que tenia la unitat a Lleida. Em va comentar que a l'inici, el servei de consell genètic tan sols el formaven l'administrativa, la psicooncòloga compartida amb la unitat d'oncologia i la pròpia oncòloga especialista en genètica. A hores d'ara, a la unitat s'hi ha incorporat una assessora en genètica amb formació de biomedicina.

Seguidament vàrem parlar de la vinculació que hi ha amb els altres centres, i em va comentar que la Unitat de Consell Genètic en Càncer Familiar de Lleida es troba estretament vinculada a la Unitat d'Alt Risc i Prevenció del Càncer de l'Hospital Vall d'Hebron. A més de relacionar-se íntimament amb aquesta última, també compta amb el suport de l'ICO i de l'Hospital Clínic de Barcelona.

Després de parlar de l'estructura i del volum de treball que actualment presenta la UCG a la ciutat de Lleida, és especialment important identificar quines són les principals tasques que es duen a terme en aquest tipus d'unitats.

Pel que fa a la seva activitat, cal dir que una de les principals pràctiques és la realització d'estudis genètics exhaustius, a partir de mostres analítiques en què s'extreu l'ADN dels usuaris susceptibles a estudis genètics.

Cal detallar que els usuaris són derivats per part del metge d'atenció primària o bé pels propis especialistes de consultes externes. Aquests estudis genètics, ens permeten conèixer si són portadors d'algun gen que augmenti la predisposició a patir CM o qualsevol altre tipus de càncer relacionat amb l'herència dominant.

### **Detecció de necessitats**

Després d'observar el funcionament i l'activitat que es porta a terme en aquesta unitat, he detectat certs aspectes de millora els quals podrien solucionar-se si la dita secció disposés d'una infermera especialitzada en assessorament genètic.

Una consulta de cribatge o triatge d'infermeria en la UCG tindria la finalitat de disminuir la llista d'espera que hi ha actualment en aquest servei, a més de proporcionar altres millores; tenint en compte les competències de les quals disposa i es troba capacitada la infermera.

Segons les dades facilitades per la Dra. Tuset, vàrem poder observar l'elevat increment en quant al nombre de primeres visites que havia experimentat la UCG de l'HUAV de Lleida en els darrers temps. Aquestes dades inclouen el període que va d'abril del 2014 a l'abril del 2015, en el qual es van realitzar un total de 167 primeres visites. A hores d'ara, aquestes han augmentat fins a unes 196 entre el maig del 2015 i el gener del 2016. Aquest augment es creu que s'ha esdevingut principalment per l'elevada coneixença de la unitat per part dels professionals que realitzen les corresponents derivacions.

Per altra banda, destacar la importància que s'ha pogut observar respecte el rol d'infermeria en les UCG, el qual hi juga un paper molt important, ja que no només permet realitzar un assessorament genètic adient, sinó que també permet elaborar una visió més integral respecte als usuaris (3,31,43,44). A més, d'elaborar uns objectius i intervencions específiques per les necessitats d'aquests, així com també educar-los i fer-los partícips, en la seva salut (3,31,43,44).

Per altra banda, val a dir que tot i la bibliografia consultada, no s'han pogut observar estudis de cribatge duts a terme en aquestes unitats en concret. Tot i així, s'ha buscat certa similitud respecte a d'altres serveis, on el paper d'infermeria és molt important per tal d'elaborar un bon triatge, com és, a tall d'exemple, el cas dels serveis d'urgències (58–60). Segons un dels articles consultats, s'afirma que a nivell legal i segons la Societat Espanyola



d'Infermeria d'Urgències, es reconeix el dret d'assumir i proporcionar l'activitat corresponent a la recepció, acollida i classificació; és a dir, el triatge (58). Aquesta activitat és concretament reconeguda en els articles 52, 53 i 54 del Reial Decret 1231/2001, de 8 de novembre i la llei 44/2003, de 21 de novembre, d'ordenació de les professions sanitàries en els articles 5.1 a i b i c; article 7.1 i 2 a (58).

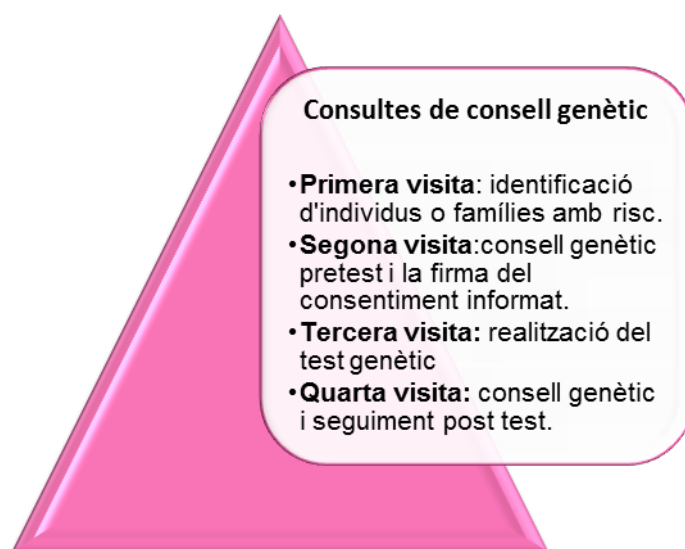
La definició del triatge, permet realitzar una gestió del risc clínic per tal de poder portar a terme una atenció adequada i amb seguretat, en funció del flux d'usuaris quan la demanda i les necessitats clíniques superin els recursos disponibles (60). Actualment es segueixen dos tipologies clarament identificades, que són: la del sistema espanyol de triatge (SET), i la del sistema de triatge de Manchester (MTS) (60).

Els avantatges que s'han pogut contemplar a través de bibliografia consultada i realitzant una adaptació a la proposta d'intervenció, són (59):

- Proporcionar informació clara a l'usuari envers el seu estat de salut i el temps aproximat d'espera, guanyant d'aquesta manera temps de satisfacció. A més, permet crear un entorn idoni per tal de poder dur a terme tasques d'educació sanitària, disminuint l'ansietat i el nerviosisme dels usuaris.
- Crear un primer contacte de la seva demanda amb l'estructura sanitària, proporcionant-li una resposta clara en funció del seu estat de salut.
- L'ús d'un manual de triatge i una unitat ambulatoria ha suposat realitzar una unificació de criteris, major seguretat en el personal d'infermeria, així com també amb una millora en l'assignació de propietats per atendre els pacients.
- La jerarquitització de necessitats permet estalviar diners.

## Intervenció

La meua intervenció pren com a referència l'esquematització de les fases que prèviament havia esmentat en l'apartat de les unitats assistencials de consell genètic, es portarà a terme en la primera fase, en la qual es realitzarà una primera avaluació mitjançant la incorporació dels patrons funcionals dels usuaris, així com també dels seus antecedents, per tal de poder conèixer si ens trobem davant d'un procés hereditari o de tipus familiar.



Un cop centrat el meu objectiu d'intervenció, a continuació especificaré l'activitat que duria a terme per tal de fer un cribatge dels usuaris en les UCG.

El primer pas que realitzaria, després de tenir el vist i plau de l'oncòloga del servei i de la direcció del centre, seria el de crear una agenda específica d'infermeria. En aquesta agenda, s'haurien d'anotar totes aquelles primeres visites dels usuaris derivats per part dels centres d'atenció primària i pels metges especialistes de consultes externes. En el moment en el qual rebés cadascuna de les peticions corresponents, la infermera procediria a validar els motius de derivació a la unitat.

Aquesta activitat es portaria a terme els dijous i els divendres, ja que la resta de dies de la setmana estaria prestant les meves funcions com a infermera en la planta d'oncologia, a més, l'oncòloga de la unitat estaria realitzant les consultes successives. Pel que fa a l'interval de temps que s'haurien de

programar aquestes visites, seria d'uns 60 minuts, de tal manera que es podrien arribar a realitzar un total de cinc primeres visites en un dia (*Vegeu quadre 7*). El temps queda justificat per la necessitat d'elaborar un bon cribatge, així com també poder complimentar-ho amb una correcta història familiar.

	Dilluns	Dimarts	Dimecres	Dijous	Divendres
<b>08:00-09:00</b>	Sessió d'equip mèdic			Primera visita	Primera visita
<b>09:00-10:00</b>	Visites successives	Visites successives	Visites successives	Primera visita	Primera visita
<b>10:00-11:00</b>	Visites successives	Visites successives	Visites successives	Primera visita	Primera visita
<b>11:00-12:00</b>	Visites successives	Visites successives	Visites successives	Primera visita	Primera visita
<b>12:00-13:00</b>	Visites successives	Visites successives	Visites successives	Primera visita	Primera visita

Quadre 7: Programació de l'agenda d'infermeria en la UCG. Font: elaboració pròpia.

Per la realització de les visites i la seva sistematització s'ha creat un model de formulari específic que ajudi a la recopilació de la informació. El present formulari ha estat dividit en tres parts clarament diferenciades, per tal de realitzar tota la recollida de dades necessàries de l'usuari. En el primer apartat, s'han inclòs aquelles dades de l'usuari del tipus sociodemogràfiques. En el segon apartat, s'han contemplat aquelles dades corresponents als antecedents personals i familiars, en els quals s'ha d'especificar les malalties presents, la medicació que es prenen els usuaris habitualment o aquells hàbits tòxics que presenta l'usuari, entre d'altres. Per altra banda, en quant a la informació de tipus familiar, anotarem la patologia de tipus cancerígena que han presentat els membres de la família, el grau de consanguinitat corresponent a cadascun d'ells i, per últim, caldrà reflectir si el familiar és viu o mort. En el tercer i últim dels apartats inclosos en el formulari, s'han presentat aquells criteris d'inclusió i exclusió per a la corresponent realització de l'estudi genètic, pel que fa al CM en concret, es podria fer una adaptació amb qualsevol càncer de tipus

hereditari. Aquest formulari s'hauria de validar a la pràctica. La seva configuració respon a la cerca realitzada (*Vegeu annex 5*). A més d'aquest formulari, un altra de les actuacions que incorporariem seria realitzar el qüestionari general de salut, el qual ens permetria obtenir informació dels problemes psicosocials en relació als esdeveniments estressants que presenta l'usuari (*Vegeu annex 1*). A banda del qüestionari, en el moment de la visita elaborariem una valoració infermera mitjançant la qual es podrien detectar respostes dels usuaris i els possibles problemes de salut reals o potencials; imprescindibles per elaborar una atenció integral de qualitat (*Vegeu Annex 9*).

Un altre aspecte que cal considerar, és la informació que caldrà donar en funció dels antecedents patològics i familiars, així com també dels diferents tipus de resultats que es podrien donar. Aquesta informació que comentàvem prèviament, la facilitaríem a nivell oral i escrit (*Vegeu annex 7*). A més, se'ls facilitarà un document en el qual ells donarien el corresponent consentiment informat per tal que se'ls realitzes l'estudi genètic corresponent.

Per altra banda, un altre aspecte a considerar és que en les UCG es contempla la possibilitat de que la persona interessada (el/la usuari que s'ha realitzat l'estudi genètic), no pugui recollir el resultat, per motius molt diversos, un d'aquests seria en cas que es produís una defunció sobtada de l'usuari al qual se li ha realitzat l'estudi genètic. És per aquest motiu que cal deixar constància, mitjançant un altre tipus de consentiment informat, del nom d'alguna persona propera, la qual es pugui fer càrrec de la recollida dels resultats pertinents.

En donar la informació de manera oral caldrà fer especial èmfasi a comentar que en el cas que el resultat de l'estudi genètic fos positiu, el que voldria dir és que hi ha un increment de la predisposició de desenvolupar un càncer de tipus hereditari, en comparació amb la població que no presenta aquest factor. Així com també caldrà especificar, que en el cas que el resultat sigui negatiu, no eximeix la persona de patir càncer o que aquest sigui una tipologia de càncer de tipus hereditària. Ja que a hores d'ara no s'han pogut realitzar estudis de tots els gens que interfereixen i produeixen el càncer, sobretot pel que fa al CM.

Tal i com havíem comentat anteriorment, hi ha molts gens que s'han vist implicats en dita alteració genètica però els estudis només recullen l'evidència de dos d'aquests gens, com són BRCA1 i BRCA2.

En tercer lloc, un altre dels punts que s'hauran de tractar tal i com havíem comentat anteriorment, són els antecedents familiars. Gràcies a aquesta informació, podrem elaborar un arbre genealògic per tal d'establir algun enllaç en relació a la presentació de càncers de tipus hereditaris, així com també podrem observar el tipus de risc que es presenta segons el grau de consanguinitat, ja sigui estàndard, moderat o d'alt risc. Concretant una mica més, en el cas del CMH, s'ha d'anar amb molt de compte ja que és una malaltia que afecta múltiples generacions, seguint així un model d'herència autosòmica dominant (*Vegeu annex 6*) (61).

Així doncs, després de la recollida de la informació de dades personals prèviament comentades i la realització de l'arbre genealògic, en el cas que l'usuari fos candidat a realitzar un estudi genètic, explicaríem que la prova que s'hauria de realitzar seria una extracció de sang, la qual realitzaríem nosaltres a la consulta, per tal que es pogués dur a terme el corresponent estudi genètic.

Si per contra, en la recollida de dades s'ha observat que no es compleixen criteris per realitzar l'estudi genètic, s'informarà correctament els usuaris de les conductes generadores de salut que han de seguir, així com la resta de la població per tal d'evitar i detectar de manera precoç l'aparició d'un càncer.

En aquest últim cas, tal i com hem esmentat, donaríem unes pautes de seguiment de salut. En el cas del CM caldrà informar que és molt important que segueixin les instruccions generals establertes pel departament de Sanitat, tals com: realitzar-se una mamografia anual a partir dels 50 anys fins als 69 anys, així com també realitzar-se una citologia anual.



Altres propostes que incorporaria en relació al funcionament de la dita unitat, serien:

- Es realitzés un retorn amb l'informe de cada usuari, al personal sanitari el qual ha realitzat la derivació a la UCG, amb un doble objectiu: donar a conèixer els resultats i conscienciar dels criteris de derivació.

## 7. Consideracions ètiques

### Principis d'autonomia

Segons l'Oncoguia realitzada per Balil, A; Balmaña, J; Bellosillo, B; Blanco, I Brunet, J. et al (37), s'afirma que el principi d'autonomia es basa en que tota persona tingui accés al consell genètic, que haurà de ser lliure i no imposat. En relació a les decisions que prengui l'individu, hauran de ser tan autònomes com sigui possible, implicant que l'assessorament no ha de ser directiu i que el procés d'informació ha de ser comprensible i adequat. Aquest és materialitzat principalment pel consentiment informat, ja que aquest recull tota aquella informació sobre els procediments que se li realitzaran i les possibles conseqüències (62).

La predicció del càncer hereditari es basa en càlculs probabilístics, no es possible saber "el quan" i no sempre es disposa de mesures efectives de prevenció. En molts casos, la percepció del risc de càncer dins d'una família ja és alt i acostuma a haver-hi prou motivació com per prendre mesures de prevenció. Cal respectar el dret a no saber si s'és portador o no d'una mutació, essent el més important el fet de promoure aquelles actituds positives cap a la prevenció (37,63). Cal ressaltar que la decisió de fer-se un estudi genètic és molt difícil o que pot canviar amb el temps en funció de les circumstàncies personals, laborals, familiars, etc.

Aquest principi d'autonomia s'ha d'aplicar tant a l'individu com a la resta de membres de la família, tot evitant actituds de coacció per part del professional del UCG o per part dels mateixos membres de la família. Per tal de facilitar el respecte al dret a decidir fer o no fer un estudi dels mateixos membres de la família, és convenient fomentar la participació dels diferents membres en la presa de decisions (37,63). Dins de la relació professional sanitari/pacient, al camp de la predicció genètica de malalties és important que aquest sigui el centre del procés assistencial, des de l'inici (accés) fins al final (assessorament posttest) (37).

### **Principi de no maleficència**

El segon principi que no es pot vulnerar és el principi de no maleficència, que haurà de ser present en el transcurs de tot l'assessorament genètic. No obstant això, si aquest assessorament es fa de manera correcta, es minimitza la possibilitat que es generin danys, com els psicològics o desequilibris en les relacions familiars (37,63). En l'assessorament genètic en el càncer, és important recomanar sempre una avaluació psicològica abans de fer la prova, de tal manera que sigui l'individu qui ponderi els riscos i els beneficis (37,63).

Aquest és un dels principis els quals formen part de la capacitat del professional per tal de poder identificar aquelles situacions en les quals l'estudi genètic pot provocar danys, de tal manera que s'ha d'individualitzar cada cas.

### **Principi de beneficència**

El tercer principi que s'haurà de tenir en compte en el cas de les UCG, és el principi de beneficència. Presenta una gran rellevància, ja que implica actuar de manera correcta per tal de fer un bé als pacients o usuaris. Concretant una mica més, la idea d'allò que és bo per a l'individu no es troba tant en mans del professional com del mateix individu un cop hagi rebut la informació comprensible i adequada (37,63). En el moment d'elaborar l'assessorament genètic en el càncer, el professional sanitari de la unitat no s'ha de deixar influenciar pel principi de beneficència, ja que si no, podria quedar desmerescut el principi d'autonomia de la persona en referència i el de no maleficència (37).

### **Principi de justícia**

En darrer lloc, hi ha el principi de justícia. Atesa l'elevada incidència d'aquesta malaltia, la previsió de persones que poden ser tributàries de realitzar-se un estudi genètic o de sol·licitar l'assessorament implica destinar recursos sanitaris en aquest camp (37). Els estudis genètics tenen uns costos molt elevats. Un cop acceptat aquest assessorament genètic en el càncer com una prestació sanitària més, tant sigui en l'àmbit espanyol com també en les



recomanacions de la Comissió Europea, s'ha d'intentar que no es produeixin desigualtats socials i territorials en l'accés a aquests serveis (37).

En termes de justícia distributiva, els professionals que treballen en aquest camp han de tenir presents els elevats costos d'aquests estudis per tal de poder ajustar-ne les indicacions i ser capaços de diferenciar el que és un estudi genètic per a diagnòstic, els costos del qual aniran a càrrec del sistema nacional de salut (37,63). Dins del concepte de justícia, es poden englobar també aquelles conseqüències que podria tenir l'accés de la informació genètica d'un individu a tercers. Tant les dues declaracions de la UNESCO com el Conveni d'Oviedo prohibeixen la discriminació per raons genètiques, tant en els aspectes socials, com en els laborals, assegurances, etc (37).

## 8. Avaluació de la intervenció

L'avaluació pretén valorar la correcta implementació de la intervenció, segons els objectius plantejats. La dita avaluació es portarà a terme durant dos períodes, un a curt termini (6 mesos) i un a llarg termini (12 mesos).

### Variables:

Les variables que es consideren oportunes d'estudiar en la intervenció són les següents:

- Tipus sociodemogràfiques: edat, estat civil, estudis, situació laboral, fills, residència.
- Antecedents mèdics i familiars.
- Centre o unitat de derivació.
- Pacients susceptibles a estudi genètic i els que no ho són.
- El temps d'espera.
- La satisfacció dels usuaris.

La informació pertinent a totes aquestes variables a estudiar, es recolliria mitjançant un full d'Excel en el qual ja hi fossin contemplades, a més de la corresponent implementació del programa estadístic SPSS (Vegeu Quadre 6).

	A	B	C	D	E	F	G	H	I
1	Nom pacient	Edat	Sexe	Estat civil	Temps d'espera	Centre de derivació	Ant.mèdics i familiars	Satisfacció pacient	Compl. Requisits
2	pacient 1								
3	pacient 2								
4	pacient 3								
5	pacient 4								
6	pacient 5								
7	pacient 6								
8	pacient 7								
9	pacient 8								

Quadre 8: Representació de les variables d'avaluació de la intervenció en format Excel. Font: elaboració pròpia.

Totes les dades comentades anteriorment, seran enregistrades en el moment de la visita, amb un període de recollida fins a 12 mesos començant el mes de setembre del 2016, aproximadament. Posteriorment, en acabar la visita es

procedirà a realitzar un qüestionari amb dades de tipus qualitatiu, el qual ens permetrà valorar la satisfacció dels usuaris. A més de permetre'ns conèixer la seva satisfacció, també obtindrem altres punts de vista i possibles millores en el programa d'intervenció.

Si avaluem cadascun dels objectius específics plantejats, els resultats que s'han obtingut han estat els següents:

**a) Identificar les proves de cribatge específiques que cal realitzar, per classificar els usuaris mitjançant la valoració genètica-infermera.**

Aquest objectiu ha estat assolit en l'apartat del marc teòric. Les proves a utilitzar són: un formulari en el que s'incorpori la informació tant personal com familiar que ens pugui donar informació del CMH, així com elaborar un arbre genealògic de l'usuari en concret.

**b) Determinar els usuaris susceptibles a estudi genètic de CM.**

Aquest objectiu específic proposat es valoraria a través d'establir les freqüències i percentatges. A més d'utilitzar mesures de tendència central i variabilitat. Aquestes s'observaran en relació a les dades sociodemogràfiques, antecedents mèdics i familiars, i el centre de derivació dels usuaris.

**c) Determinar el temps d'espera de la primera visita dels usuaris a la UCG.**

En el període de valoració es recollirà el temps d'espera dels usuaris. Les dades obtingudes ens permetrien establir aquest període. S'utilitzaran també percentatges i mesures de tendència central.

**d) Identificar el nivell de satisfacció dels usuaris en relació a l'atenció rebuda.**

Però per tal d'avaluar això, caldria realitzar una enquesta de satisfacció a tots els usuaris. L'enquesta seria qualitativa, autoadministrada, amb preguntes obertes que ens permetin de conèixer l'opinió amb profunditat.

Les dimensions serien: instal·lacions, tracte del professional, utilitat de la informació rebuda, nivell de confiança aconseguit i valoració del temps d'espera.

## 9. Discussió

L'objectiu principal que perseguia el present treball era de determinar el rol que desenvolupa infermeria en la UCG i la seva contribució experta. A més d'avaluar l'impacte que presentaria una valoració genètica-infermera en la disminució de la llista d'espera a la UCG.

La seva utilitat pràctica queda avalada per l'evidència cercada en d'altres àmbits assistencials en els que s'ha dut a terme, i en els quals s'ha pogut observar una gran millora en el seu funcionament.

Per altra banda cal destacar la viabilitat que presenta el dit projecte a nivell econòmic i en l'estructura actual sanitària a HUAV.

He pogut observar que la incorporació d'un infermer/a en una unitat tan específica com aquesta pot aportar múltiples avantatges i enriquir l'assistència que s'ofereix als usuaris de la UCG, tal i com s'ha descrit en l'apartat del marc teòric. Aquest ha estat un dels motius que m'ha motivat a redactar el present treball, de tal manera que m'ha permès descobrir una nova funció per als professionals d'infermeria.

El principal dels avantatges que permetria el fet d'incorporar el rol d'infermeria en aquestes unitats és la reducció de les despeses sanitàries i un augment en la satisfacció dels usuaris, ja que es disminuiria la llista d'espera. Això es produiria gràcies a l'elaboració d'una consulta de cribatge dels usuaris susceptibles a estudis genètics, tot exclouint tots aquells que no complissin els requisits establerts. El segon avantatge més rellevant que s'assoliria amb aquesta nova incorporació seria el de realitzar un assessorament genètic més ampli, a través d'una visió més integral de les persones que acudeixin a les esmentades unitats.

En contraposició als grans avantatges que s'han pogut observar que aportaria el personal d'infermeria a la UCG, cal dir que hi ha hagut certes limitacions pel que fa a la informació específica envers aquesta vessant infermera.

Una d'aquestes limitacions a detallar de la meua intervenció, és que no hi ha experiències publicades en la temàtica i per infermeria és encara un camp molt innovador. Però hi ha experiències similars en cribatge les quals avalen la seva realització.

Una altra de les limitacions presents en el present treball ha estat la limitació a l'accés de dades de tipus econòmic de les quals disposen actualment les UCG a l'Hospital Arnau de Vilanova, ja que un dels objectius que es perseguia era conèixer la viabilitat econòmica que tindria aquesta intervenció en la realitat. Així doncs, tot i que es va procedir a establir contacte amb la Càtedra Santander d'Emprenedoria de la UdL per realitzar l'estudi esmentat anteriorment, la manca de dades econòmiques va fer impossible la realització de l'estudi de viabilitat a nivell econòmic del projecte.

Per últim, he cregut convenient elaborar algunes propostes de millora, les quals es podrien incorporar al funcionament actual de la unitat. La principal d'aquestes propostes seria que s'elaborés un informe de cada usuari i aquest sigui retornat al professional que ha iniciat la corresponent derivació.

## 10. Conclusions

Arribat en aquest punt del treball, m'agradaria destacar com a conclusions finals aquells aspectes que m'ha aportat a nivell professional i personal la realització d'aquest projecte.

Un dels principals aspectes que voldria reflectir, és que m'ha permès ampliar els meus coneixements envers un tema totalment desconegut i molt innovador per a mi, com era el cas de les UCG.

Una altra aportació a nivell personal ha estat el fet de plantejar-me noves sortides laborals i formatives, així com també proposar un futur lloc de treball per als professionals d'infermeria a la UCG de l'HUAV.

A banda de la pròpia temàtica, vull dir que també m'ha enriquit personalment per la seva estructura i complexitat. Per una banda, m'ha permès perfeccionar la cerca bibliogràfica. Per altra banda, m'ha permès elaborar un treball on he pogut incorporar gairebé bé tots els coneixements adquirits en la formació de grau, a més de tractar alguns aspectes innovadors com són la genètica i la genòmica o l'assessorament genètic pròpiament, entre altres.

Finalment, m'agradaria concloure aquest treball destacant la importància de la presència infermera a les UCG, tant a nivell d'assessorament genètic, com a nivell de tracte i comprensió amb els usuaris. Sobretot per la visió integral que té infermeria envers la persona i les competències que pot desenvolupar enfront a d'altres professionals.

## 11. Bibliografia

1. Ferlay J, Soerjomataram I, Ervik M, Dikshit R, Eser S. Breast cancer statistics. International Agency for Research on Cancer [Internet]. 2014 [citat 4 abr 2016]. Recuperat de: <http://www.wcrf.org/int/cancer-facts-figures/data-specific-cancers/breast-cancer-statistics>
2. Santaballa A. Cáncer de mama. Sociedad Española de Oncología Médica [Internet]; 2015 [citat 29 oct 2015]. p. 1-22. Disponible en: <http://www.seom.org/es/informacion-sobre-el-cancer/info-tipos-cancer/cancer-de-mama-raiz/cancer-de-mama>
3. The American Nurses Association. Genetic/Genomics Nursing [Internet]. ANA; 2011 [citat 12 nov 2015] p. 1-97. Recuperat: <http://www.nursingworld.org/MainMenuCategories/EthicsStandards/Genetics-1/Genetics-and-Genomics-Nursing-Scope-and-Standards.pdf>
4. World Health Organization [Internet]. Cáncer de Mama estimada de incidencia, mortalidad y prevalencia en el mundo en 2012; [citat 27 octubre 2015]. Recuperat de: [http://globocan.iarc.fr/Pages/fact\\_sheets\\_cancer.aspx](http://globocan.iarc.fr/Pages/fact_sheets_cancer.aspx)
5. Galceran J, Ameijide A, Carulla M, Mateos A, Quiros J. Estimacion de la incidencia y la supervivencia del cáncer en España y su situación en Europa. Red Española de Registros de Cáncer [Internet]. 2014 oct [citat 28 oct 2015] p. 2-58. Disponible en: <http://redecancer.org/es/page.cfm?id=196&title=estimaciones-de-la>
6. Sociedad Española de Oncología Médica [Internet]. SEOM 2014. Las cifras del cáncer en España en el 2014. [citat 26 oct 2015]. p. 2-20. Recuperat de: [http://www.seom.org/seomcms/images/stories/recursos/Las\\_cifras\\_del\\_cancer\\_2014.pdf](http://www.seom.org/seomcms/images/stories/recursos/Las_cifras_del_cancer_2014.pdf)
7. OECD [Internet]. Estado de salud: Cáncer OECD. 2012 [citat 4 diciembre 2015]. [1 pantalla] Recuperat de: [http://stats.oecd.org/index.aspx?DataSetCode=HEALTH\\_STAT#](http://stats.oecd.org/index.aspx?DataSetCode=HEALTH_STAT#)
8. OMS [Internet]. GLOBOCAN 2012: Estimated Cancer Incidence, Mortality and Prevalence Worldwide in 2012 World Health Organization. 2012 [citat 28 octubre 2015]. Recuperat de: [http://globocan.iarc.fr/old/age-specific\\_table\\_r.asp?selection=182724&title=Spain&sex=2&type=0&stat=0&window=1&sort=0&submit=%C2%A0Execute](http://globocan.iarc.fr/old/age-specific_table_r.asp?selection=182724&title=Spain&sex=2&type=0&stat=0&window=1&sort=0&submit=%C2%A0Execute)
9. Instituto Nacional de Estadística [Internet]. Defunciones según la causa de muerte; 2013; [citat 28 oct 2015]. p. 1-8.



10. Martín M, Domingo J. Carcinogénesis. Salud Publica Mex [Internet]. 2011 [citat 10 mar 2016]; 53(5):405-14. Disponible en: <http://www.scielosp.org/pdf/spm/v53n5/a08v53n5.pdf>
11. Rebellón D, Parra T, Moreno J, Castro J, Bernal B. Alteraciones moleculares implicadas en la fisiopatogenia del cáncer y su utilidad para la investigación en medicina. Rev Cient Cienc Med [Internet]. 2014 [citat 29 mar 2016]; 17(2):44-52. Disponible en: [http://www.scielo.org.bo/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1817-74332014000200010](http://www.scielo.org.bo/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1817-74332014000200010)
12. Hidalgo A, Jiménez G. Bases genómicas del cáncer de mama: avances hacia la medicina personalizada. Salud Publica Mex [Internet]. 2009 nov [citat 31 mar 2016]; 51(2):197-207. Disponible en: [http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0036-36342009000800010](http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0036-36342009000800010)
13. Valdespino VM, Valdespino VE. Iniciación y progresión del cáncer: un sistema biológico. GAMO [Internet]. 2011 [citat 30 mar 2016]; 10(6):358-65. Disponible en: <http://www.redalyc.org/pdf/662/66211210013.pdf>
14. Baba A, Câtoi C. La carcinogénesis. Comparativo Oncología [Internet]. la editorial de la Academia Rumana; 2007 [citat 31 mar 2016]. Recuperat de: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK9552/>
15. Oliveira P, Colaço A, Chaves R, Guedes H. Chemical carcinogenesis. An Acad Bras Cienc [Internet]. 2007 [citat 31 mar 2016]; 79(4):593-616. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1590/S0001-37652007000400004>
16. Vinei P, Schatzkin A, Potter J. Models of carcinogenesis [Internet]. Carcinogenesis. 2010 abr [citat 30 mar 2016]; 31(1703-1709). Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1093/carcin/bgq087>
17. García P, Márquez P, Viola M. Estrés oxidativo, daño al ADN i al cancer. Rev.cienc.biomed [Internet]. 2015 abr [citat 1 abr 2016]; 6(1):107-17. Disponible en: [http://www.revista.spotmediav.com/pdf/6-1/14\\_Oxidativo.pdf](http://www.revista.spotmediav.com/pdf/6-1/14_Oxidativo.pdf)
18. Muñoz M. Los Senos. OFFARM [Internet]. 2007 dec [citat 29 oct 2015]; 26(11):65-8. Disponible en: [http://apps.elsevier.es/watermark/ctl\\_servlet?\\_f=10&pidet\\_articulo=13114084&pidet\\_usuario=0&pcontactid=&pidet\\_revista=4&ty=94&accion=L&origen=zona\\_delectura&web=www.elsevier.es&lan=es&fichero=4v26n11a13114084pdf001.pdf](http://apps.elsevier.es/watermark/ctl_servlet?_f=10&pidet_articulo=13114084&pidet_usuario=0&pcontactid=&pidet_revista=4&ty=94&accion=L&origen=zona_delectura&web=www.elsevier.es&lan=es&fichero=4v26n11a13114084pdf001.pdf)

19. Organización Mundial de la Salud [Internet]. OMS.Cáncer de mama: prevención y control OMS 2015; [citad 4 nov 2015]. Recuperat de: <http://www.who.int/topics/cancer/breastcancer/es/>
20. Alonso J, Sánchez M, Hernández N, Calvó M. Las posibilidades del Consejo Genético en Atención Primaria. Rev Clínica Médica Fam [ Internet]. 2014 [ citad 11 nov 2016]; 7(2):118-29. Disponible: <http://dx.doi.org/10.4321/S1699-695X2014000200006>
21. Dornelles C, Santos P, Goldim J, Oliveira C, Ashton. Conocimiento del cáncer de mama y cáncer de mama hereditario en el personal de enfermería de un hospital público. Rev Latino-Am Enferm [ Internet]. 2015 [citad 3 nov 2015]; 23(1):90-7. Disponible en:<http://dx.doi.org/10.1590/0104-1169.0185.2529>
22. Alonso A, Benavides M, Blanco I, Brunet J, Foncillas J. Cáncer Hereditario. Madrid: Sociedad Española Oncología Medica [ Internet]; 2006 [ citad 5 nov 2015]. p. 713-723.Disponible en: <http://contenidos.institutoroche.es/pdf/libro1.pdf>
23. Arteaga J, Huñis A. El cáncer de mama hereditario. Medico Interamericano [ Internet]. 2004 [ citad 29 oct 2015]. p. 1-4. Disponible en: <http://www.coba.org.ar/archivos/mi/avances2-13.pdf>
24. Santillán J, Quiroz Á, Mendieta H, Gómez L. Expresión génica y receptores hormonales en cáncer mamario. El camino hacia la búsqueda de terapias preventivas. Rev Med e Investig [Internet]. 2013 [ citad 3 nov 2015]; 1(1):17-24. Disponible en: [http://apps.elsevier.es/watermark/ctl\\_servlet?\\_f=10&pident\\_articulo=90165399&pident\\_usuario=0&pcontactid=&pident\\_revista=353&ty=6&accion=L&origen=zonalectura&web=www.elsevier.es&lan=es&fichero=353v01n01a90165399pdf001.pdf](http://apps.elsevier.es/watermark/ctl_servlet?_f=10&pident_articulo=90165399&pident_usuario=0&pcontactid=&pident_revista=353&ty=6&accion=L&origen=zonalectura&web=www.elsevier.es&lan=es&fichero=353v01n01a90165399pdf001.pdf)
25. Samm J, Moyes K, Landon M, Williams K, Kaldate R. Hereditary Cancer-Associated Mutations in Women Diagnosed with Two Primary Cancers: An Opportunity to Identify Hereditary Cancer Syndromes after the First Cancer Diagnosis. Oncology [Internet]. 2015 [citad 3 nov 2015]; 88:226-33.Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1159/000368836>
26. Asociación de laboratorios de, Latinoamerica diagnostico de. Estudio Genético molecular de susceptibilidad al cáncer de mama y ovario: Gen PALB2 [Internet]. Aladil. 2014 [citad 3 nov2015]. Recuperat de: <http://aladil.org/index.php/ultimas-noticias/130-estudio-gen-palb2>
27. Breastcancer. Otras pruebas gen anormal [Internet]. Breastcancer. 2015 [citad 3 nov 2015]. p. 1-43. Recuperat de: <http://www.breastcancer.org/symptoms/diagnosis/other-gene-testing>

28. Calderón S, Gallón L. Cáncer de mama asociado a mutaciones genéticas de los BRCA 1 y 2. CES Med [Internet]. 2012 jul [citat 28 oct 2015]; 26(2):185-99. Disponible en: <http://www.scielo.org.co/pdf/cesm/v26n2/v26n2a05.pdf>
29. Yang P, Du C, Kwan M, Liang S, Zhang G. The impact of p53 in predicting clinical outcome of breast cancer patients with visceral metastasis. Sci Rep [Internet]. 2013 jul [citat 4 nov 2015]; 3(2246):1-6. Disponible en:<http://dx.doi.org/10.1038/srep02246>.
30. Bertheau P, LehmanN J, Varna M, Dumay A, Poirot B. p53 en los subtipos de cáncer de mama y los nuevos conocimientos sobre respuesta a la quimioterapia. The Breast [Internet]. 2013 Mar [citat 4 nov 2015];22(2):27-9. Disponible en:<http://dx.doi.org/10.1002/ijc27767>
31. Cabrera E, Zabalegui A, Blanco I. Consejo genético en predisposición hereditaria al cáncer. El paciente oncologico atención integral a la persona. 2009. p. 2-26.
32. Sociedad Española de Oncología Médica. Consejo Genético [Internet]. 2015;[citat 5 nov 2015]. p. 1-14.Recuperat de: <http://www.seom.org/es/informacion-sobre-el-cancer/consejo-genetico>
33. Ejarque I, García M, Vicente J, Arenas E, Martín V. Papel de la atención primaria ante el cáncer hereditario. Aten Primaria [Internet]. 2008 oct [citat 9 dec 2015]; 40(10):525-9. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1157/13127235>
34. Generalitat de Catalunya. Càncer [Internet]. Gencat. 2010 [citat 29 oct 2015]. Recuperat de: [http://cancer.gencat.cat/ca/ciutadans/deteccio\\_precoc/consell\\_genetic/es\\_important\\_identificar\\_a\\_les\\_families\\_amb\\_predisposicio\\_hereditaria/](http://cancer.gencat.cat/ca/ciutadans/deteccio_precoc/consell_genetic/es_important_identificar_a_les_families_amb_predisposicio_hereditaria/)
35. Guillén C, Aubalat C, Carrato A. Duelo y comunicación en el consejo genético del càncer [Internet]. Sociedad Española de Oncología Médica. 2007 [citat 6 nov 2015]. p. 197-207. Recuperat de: <http://www.seom.org/seomcms/images/stories/recursos/sociosyprofs/documentacion/manuales/duelo/duelo16.pdf>
36. Robles L, Balmaña J, Barrel I, Grandes S. Consenso en cáncer hereditario entre la Sociedad Española de Oncología Médica y las sociedades de atención primaria. Semergen [Internet]. 2013 ago [citat 11 nov 2015]; 39(5):259-66. Disponible en:[http:// dx.doi.org/10.1016/j.semerg.2012.08.007](http://dx.doi.org/10.1016/j.semerg.2012.08.007)
37. Balil A, Balmaña J, Bellosillo B, Blanco I, Brunet J. OncoGuia del consell i assessorament genètics en el càncer hereditari [Internet].Agència d'Avaluació de Tecnologia i Recerca Mèdiques; 2006 [citat 26 nov 2015] p. 11-120. Recuperat de: <http://www.gencat.cat/salut/depsan/pdf/og0601ca.pdf>

38. Landon G, Stewart J, Deavers M, Sneijde N. Peritoneal washing cytology in patients with BRCA1 or BRCA2 mutations undergoing risk-reducing salpingo-oophorectomies: A 10 year experience and reappraisal of its clinical utility. *Gynecol Oncol* [Internet]. 2012 mar [citat 30 des 2015]; 125(3):2-11. Disponible en:<http://dx.doi.org/10.1016/j.ygyno.2012.03.009>
39. Women's Health and Education Center. Evaluación del riesgo de cáncer hereditario en Ginecología [Internet]. WHEC. 2014 [citat 28 des 2015]. Recuperat de:  
<http://www.womenshealthsection.com/content/gynosp/gyno022.php3>
40. Llorca G, Chirivella I, Morales R, Serrano R, Teulé A. SEOM clinical guidelines in Hereditary Breast and ovarian cancer. *Clin Transl Oncol* [Internet]. 2015 Dec [citat 21 gen 2015]; 17:956-61. Disponible en:<http://dx.doi.org/10.1007/s12094-015-1435-3>
41. Gonzalez M, Larrain D, Figueroa M. ¿Se justifica la Ooforectomía como medida profiláctica en la disminución del riesgo de cáncer de ovario y de mama, en las pacientes portadoras de mutaciones en los genes BRCA1 o BRCA2?. *Rev Chil Obs Ginecol* [Internet]. 2004 [citat 30 dec 2015]; 69(2):100-6. Disponible en:<http://dx.doi.org/10.4067/S0717-75262004000200003>
42. Güemes A, Sousa R, Navarro A, Val P, Moros M. Aspectos técnicos y resultados de la mastectomía profiláctica en pacientes con elevado riesgo de cáncer de mama. *Cir Esp* [Internet]. 2004 [ citat 5 nov 2015]; 75(3):123-8. Disponible en:  
[http://apps.elsevier.es/watermark/ctl\\_servlet?\\_f=10&pident\\_articulo=13058773&pident\\_usuario=0&pcontactid=&pident\\_revista=36&ty=16&accion=L&origen=zonalectura&web=www.elsevier.es&lan=es&fichero=36v75n03a13058773pdf001.pdf](http://apps.elsevier.es/watermark/ctl_servlet?_f=10&pident_articulo=13058773&pident_usuario=0&pcontactid=&pident_revista=36&ty=16&accion=L&origen=zonalectura&web=www.elsevier.es&lan=es&fichero=36v75n03a13058773pdf001.pdf)
43. Institut Català D'oncologia [Protocol a Internet]. Protocol del tractament del càncer de mama; 2011 [citat 6 nov 2015]. p. 1-114. Disponible en:  
[http://www.bellvitgehospital.cat/info\\_corporativa/ebellvitge/mama.pdf](http://www.bellvitgehospital.cat/info_corporativa/ebellvitge/mama.pdf)
44. Sánchez B, Vargas E, Mabel G. Genética y genómica en la práctica de enfermería. *Investig en Enfermería Imagen y Desarro* [Internet]. 2014 [citat 8 dec 2015]; 16(4):149-68. Disponible en:<http://dx.doi.org/10.11144/Javeriana.IE16-2.ggpe>.
45. Cabrera E, Zabalegui A, Blanco I. Versión española de la Cancer Worry Scale (Escala de Preocupación por el Cáncer: adaptación cultural y análisis de la validez y la fiabilidad). *Med Clin(Barc)* [Internet]. 2011 jun [citat 30 des 2015]; 136(1):8-12. Disponible en: 10.1016/j.medcli.2010.04.015

46. Leal C, Jiménez M. Afrontamiento del cáncer de mama. Papel de enfermería en el campo de la psicología. Nure Investig [Internet]. 2015 ago [citad 2 des 2015];12(77):2-18. Disponible en: <http://www.nureinvestigacion.es/OJS/index.php/nure/article/view/675>
47. Ornelas R, Tufiño M, Sierra A, Tena O, Riveros A, Sánchez J. Estrés y afrontamiento en pacientes con cáncer de mama. Psicol y Salud [Internet]. 2010 [ citad 2 dec 2015 ]; 23(1):55-62. Recuperat de: <http://www.uv.mx/psicysalud/psicysalud-23-1/23-1/Rosa Elena Ornelas Mejorada.pdf>
48. Hernández F, Landero R. Aspectos Psicosociales Relacionados con el TEPT en Pacientes con Cáncer de Mama. Acta Investig Psicol [Internet]. 2015 abr [ citad 2 dec 2015]; 5(1):1881-91. Disponible en:[http://dx.doi.org/10.10.16/S2007-4719\(15\)30008-9](http://dx.doi.org/10.10.16/S2007-4719(15)30008-9)
49. Sánchez T. Efectos psíquicos de la mastectomía ( preventiva y terapéutica). Cambios en la percepción de las mujeres con cáncer de mama. Papeles del Psicólogo [Internet]. 2015 [ citad 10 dec 2015]; 36(1):62-73.Disponible en: <http://www.papelesdelpsicologo.es/pdf/2490.pdf>
50. Lostumbo L, Carbine N, Wallace J, Ezzo J. Mastectomía profiláctica para la prevención del cáncer de mama [Internet]. Breast Cancer Group; 2010 [citad 16 dec 2015]. [ 1 pantalla]. Disponible en: <http://www.cochrane.org/es/CD002748/mastectomia-profilactica-para-la-prevencion-del-cancer-de-mama>
51. Mehnert A, Koch U. La prevalencia del trastorno de estrés agudo y postraumático y los trastornos mentales comórbidos en pacientes con cáncer de mama durante el tratamiento del cáncer primario: un estudio prospectivo. Psychological [Internet]. 2007 mar [citad 3 dec 2015]; 16(3):181-8.Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16856147>
52. Cancelo M, López M, Marcos M, Muñoz M. Consejo genético en el cáncer de mama y ovario. ¿Y luego qué? Semergen [Internet]. 2011 jul [citad 9 dec 2015]; 37(6):307-11.Disponible en:<http://dx.doi.org/10.1016/j.semerg.2011.03.001>
53. Martínez A, Lozano A, Rodríguez A, Galindo O, Alvarado S. Impacto psicológico del cáncer de mama y la mastectomía. Gac Mex Oncol [Internet]. 2014 feb [citad 16 dec 2015]; 13(1):53-8. Disponible en: <http://www.elsevier.es/es-revista-gaceta-mexicana-oncologia-305-resumen-impacto-psicologico-del-cancer-mama-90327879>
54. Braithwaite D, Emery J, Walter F, Prevost T. Psychological Impact of Genetic Counseling for Familial Cancer: A Systematic Review and Meta-analysis. J Natl Cancer Inst [Internet]. 2004 nov [citad 10 dec 2015]; 96(2):122-33. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1093/jnci/djh017>

55. Cabrera E, Blanco I, Yagüe C, Zabalegui A. The impact of genetic counseling on knowledge and emotional responses in Spanish population with family history of breast cancer. *Patient Educ Couns* [Internet]. 2010 mar [citat 1 gen 2016];78:382-8. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.pec.2009.10.032>
56. Institut Català de la Salut. Hospital Arnau de Vilanova [Internet]. Institut Català de la Salut. 2015 [citat 16 gen 2016]. Recuperat de: [http://www.icslleida.cat/hospital/qui\\_som](http://www.icslleida.cat/hospital/qui_som)
57. Institut Català D'oncologia [Internet]. Sol·licitud d'adscripció de l'Institut Català d'Oncologia com a institut universitari a les universitats de Barcelona, autònoma de Barcelona i Girona; 2012 [citat 10 mar 2016]. p. 2-91. Disponible en: [http://www.uab.cat/doc/Adscripcio\\_Institut\\_Catala\\_Oncologia](http://www.uab.cat/doc/Adscripcio_Institut_Catala_Oncologia)
58. Chicano J. La enfermera de recepción, acogida y clasificación. En: *Enfermería Global* [Internet]. 2005 mai [citat 17 mar 2016]. p. 1-12. Disponible en: <http://revistas.um.es/eglobal/article/view/505/502>
59. Cubero C. Los sistemas de triage: respuesta a la saturación en las salas de urgencias. *Revista Enfermería Actual en Costa Rica* [Internet]. 2014 oct [citat 17 mar 2016]; 1-12. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.15517/revenf.v0i27.16145>
60. Soler W, Gómez M, Bragulat E, Álvarez A. El triaje: herramienta fundamental en urgencias y emergencias. *An Sist Sanit Navar* [Internet]. 2010 [citat 17 mar 2015]; 33(1):55-68. Disponible en: <http://scielo.isciii.es/pdf/asisna/v33s1/original8.pdf>
61. Allender Y, Arias A. Cáncer de mama y ovario hereditario. *Rev Per Ginecol Obs* [Internet]. 2008 [citat 11 mar 2016]; 54(1):194-8. Disponible en: [http://sisbib.unmsm.edu.pe/bvrevistas/ginecologia/vol54\\_n3/pdf/a09v54n3.pdf](http://sisbib.unmsm.edu.pe/bvrevistas/ginecologia/vol54_n3/pdf/a09v54n3.pdf)
62. Santos M. Aspectos Bioéticos del Consejo Genético en la Era del Proyecto del Genoma Humano. *Acta Bioeth* [Internet]. 2005 [citat 3 dec 2015]; 10(2):191-200. Disponible en: <http://www.scielo.cl/pdf/abioeth/v10n2/art07.pdf>
63. Ochoa F, Vidal S. Importancia del asesoramiento genético en familias con alta susceptibilidad a cáncer que serán sometidas a pruebas moleculares. *Cir Cir* [Internet]. 2006 abr [citat 28 gen 2016]; 74(2):137-42. Disponible en: <http://www.redalyc.org/pdf/662/66274213.pdf>



## 12. Annexos

### Annex 1

Qüestionari de salut GHQ28:

A	B
A.1. ¿Se ha sentido perfectamente bien de salud y en plena forma?	B.1. ¿Sus preocupaciones le han hecho perder mucho sueño?
<input type="checkbox"/> Mejor que lo habitual	<input type="checkbox"/> No, en absoluto
<input type="checkbox"/> Igual que lo habitual	<input type="checkbox"/> No más que lo habitual
<input type="checkbox"/> Peor que lo habitual	<input type="checkbox"/> Bastante más que lo habitual
<input type="checkbox"/> Mucho peor que lo habitual	<input type="checkbox"/> Mucho más que lo habitual.
A.2. ¿Ha tenido la sensación de que necesitaba reconstituyente?	B.2. ¿Ha tenido dificultades para seguir durmiendo de un tirón toda la noche?
<input type="checkbox"/> No, en absoluto	<input type="checkbox"/> No, en absoluto
<input type="checkbox"/> No más que lo habitual	<input type="checkbox"/> No más que lo habitual
<input type="checkbox"/> Bastante más que lo habitual	<input type="checkbox"/> Bastante más que lo habitual
<input type="checkbox"/> Mucho más que lo habitual	<input type="checkbox"/> Mucho más que lo habitual.
A.3. ¿Se ha sentido agotado y sin fuerzas para nada?	B.3. ¿Se ha notado constantemente agobiado y en tensión?
<input type="checkbox"/> No, en absoluto	<input type="checkbox"/> No, en absoluto
<input type="checkbox"/> No más que lo habitual	<input type="checkbox"/> No más que lo habitual
<input type="checkbox"/> Bastante más que lo habitual	<input type="checkbox"/> Bastante más que lo habitual
<input type="checkbox"/> Mucho más que lo habitual.	<input type="checkbox"/> Mucho más que lo habitual.
A.4. ¿Ha tenido sensación de que estaba enfermo?	B.4. ¿Se ha sentido con los nervios a flor de piel y malhumorado?
<input type="checkbox"/> No, en absoluto	<input type="checkbox"/> No, en absoluto
<input type="checkbox"/> No más que lo habitual	<input type="checkbox"/> No mas que lo habitual
<input type="checkbox"/> Bastante más que lo habitual	<input type="checkbox"/> Bastante más que lo habitual
<input type="checkbox"/> Mucho más que lo habitual	<input type="checkbox"/> Mucho más que lo habitual.
A.5. ¿Ha padecido dolores de cabeza?	B.5. ¿Se ha asustado o ha tenido pánico sin motivo?
<input type="checkbox"/> No, en absoluto	<input type="checkbox"/> No, en absoluto
<input type="checkbox"/> No más que lo habitual	<input type="checkbox"/> No mas que lo habitual
<input type="checkbox"/> Bastante más que lo habitual	<input type="checkbox"/> Bastante más que lo habitual
<input type="checkbox"/> Mucho más que lo habitual.	<input type="checkbox"/> Mucho más que lo habitual.
A.6. ¿Ha tenido sensación de opresión en la cabeza, o de que la cabeza le va a estallar?	B.6. ¿Ha tenido sensación de que todo se le viene encima?
<input type="checkbox"/> No, en absoluto	<input type="checkbox"/> No, en absoluto
<input type="checkbox"/> No más que lo habitual	<input type="checkbox"/> No mas que lo habitual
<input type="checkbox"/> Bastante más que lo habitual	<input type="checkbox"/> Bastante más que lo habitual
<input type="checkbox"/> Mucho más que lo habitual.	<input type="checkbox"/> Mucho más que lo habitual.
A.7. ¿Ha tenido oleadas de calor o escalofríos?	B.7. ¿Se ha notado nervioso y "a punto de explotar" constantemente?
<input type="checkbox"/> No, en absoluto	<input type="checkbox"/> No, en absoluto
<input type="checkbox"/> No más que lo habitual	<input type="checkbox"/> No mas que lo habitual
<input type="checkbox"/> Bastante más que lo habitual	<input type="checkbox"/> Bastante más que lo habitual
<input type="checkbox"/> Mucho más que lo habitual.	<input type="checkbox"/> Mucho más que lo habitual.

C	D
C.1. Se las ha arreglado para mantenerse ocupado y activo?	D.1. ¿Ha pensado que usted es una persona que no vale para nada?
<input type="checkbox"/> Más activo que lo habitual	<input type="checkbox"/> No, en absoluto
<input type="checkbox"/> Igual que lo habitual	<input type="checkbox"/> No más que lo habitual
<input type="checkbox"/> Bastante menos que lo habitual	<input type="checkbox"/> Bastante más que lo habitual
<input type="checkbox"/> Mucho menos que lo habitual	<input type="checkbox"/> Mucho más que lo habitual
C.2. ¿Le cuesta más tiempo hacer las cosas?	D.2. ¿Ha estado viviendo la vida totalmente sin esperanza?
<input type="checkbox"/> Menos tiempo que lo habitual	<input type="checkbox"/> No, en absoluto
<input type="checkbox"/> Igual que lo habitual	<input type="checkbox"/> No más que lo habitual
<input type="checkbox"/> Más tiempo que lo habitual	<input type="checkbox"/> Bastante más que lo habitual
<input type="checkbox"/> Mucho más tiempo que lo habitual	<input type="checkbox"/> Mucho más que lo habitual
C.3. ¿Ha tenido la impresión, en conjunto, de que está haciendo las cosas bien?	D.3. ¿Ha tenido el sentimiento de que la vida no merece la pena vivirse?
<input type="checkbox"/> Mejor que lo habitual	<input type="checkbox"/> No, en absoluto
<input type="checkbox"/> Igual que lo habitual	<input type="checkbox"/> No más que lo habitual
<input type="checkbox"/> Peor que lo habitual	<input type="checkbox"/> Bastante más que lo habitual
<input type="checkbox"/> Mucho peor que lo habitual	<input type="checkbox"/> Mucho más que lo habitual
C.4. ¿Se ha sentido satisfecho con su manera de hacer las cosas?	D.4. ¿Ha pensado en la posibilidad de "quitarse de en medio"?
<input type="checkbox"/> Más satisfecho que lo habitual	<input type="checkbox"/> No, en absoluto
<input type="checkbox"/> Igual que lo habitual	<input type="checkbox"/> No más que lo habitual
<input type="checkbox"/> Menos satisfecho que lo habitual	<input type="checkbox"/> Bastante más que lo habitual
<input type="checkbox"/> Mucho menos satisfecho que lo habitual	<input type="checkbox"/> Mucho más que lo habitual
C.5. ¿Ha sentido que está desempeñando un papel útil en la vida?	D.5. ¿Ha notado que a veces no puede hacer nada porque tiene los nervios desquiciados?
<input type="checkbox"/> Más útil de lo habitual	<input type="checkbox"/> No, en absoluto
<input type="checkbox"/> Igual de útil que lo habitual	<input type="checkbox"/> No más que lo habitual
<input type="checkbox"/> Menos útil de lo habitual	<input type="checkbox"/> Bastante más que lo habitual
<input type="checkbox"/> Mucho menos útil de lo habitual	<input type="checkbox"/> Mucho más que lo habitual
C.6. ¿Se ha sentido capaz de tomar decisiones?	D.6. ¿Ha notado que desea estar muerto y lejos de todo?
<input type="checkbox"/> Más que lo habitual	<input type="checkbox"/> No, en absoluto
<input type="checkbox"/> Igual que lo habitual	<input type="checkbox"/> No más que lo habitual
<input type="checkbox"/> Menos que lo habitual	<input type="checkbox"/> Bastante más que lo habitual
<input type="checkbox"/> Mucho menos que lo habitual	<input type="checkbox"/> Mucho más que lo habitual
C.7. ¿Ha sido capaz de disfrutar de sus actividades normales de cada día?	D.7. ¿Ha notado que la idea de quitarse la vida le viene repentinamente a la cabeza?
<input type="checkbox"/> Más que lo habitual	<input type="checkbox"/> Claramente, no
<input type="checkbox"/> Igual que lo habitual	<input type="checkbox"/> Me parece que no
<input type="checkbox"/> Menos que lo habitual	<input type="checkbox"/> Se me ha cruzado por la mente
<input type="checkbox"/> Mucho menos que lo habitual	<input type="checkbox"/> Claramente, lo he pensado



## Annex 2

### Escala de preocupació del càncer:

#### ESCALA DE PREOCUPACIÓN POR EL CÁNCER (EPC)

1. Durante el mes pasado, ¿con qué frecuencia ha pensado usted sobre sus probabilidades de desarrollar cáncer? Usted diría que...*(por favor, señale una sola casilla para indicar su respuesta)*
  - Nunca o en raras ocasiones ..... ☐
  - Algunas veces..... ☐
  - A menudo ..... ☐
  - Casi todo el tiempo ..... ☐
2. Durante el mes pasado, el pensar sobre la posibilidad de desarrollar cáncer ¿ha afectado su estado de ánimo? Usted diría que...
  - Nunca o en raras ocasiones..... ☐
  - Algunas veces..... ☐
  - A menudo ..... ☐
  - Casi todo el tiempo ..... ☐
3. Durante el mes pasado, el pensar sobre la posibilidad de desarrollar cáncer ¿ha afectado su capacidad para realizar sus actividades del "día a día"? Usted diría que...
  - Nunca o en raras ocasiones..... ☐
  - Algunas veces..... ☐
  - A menudo ..... ☐
  - Casi todo el tiempo ..... ☐
4. ¿Hasta qué punto le preocupa a usted la posibilidad de desarrollar cáncer algún día? Usted diría que...
  - Nada ..... ☐
  - Un poco ..... ☐
  - Bastante ..... ☐
  - Muchísimo..... ☐
5. ¿Con qué frecuencia se preocupa usted sobre la posibilidad de desarrollar cáncer? Usted diría que...
  - Nunca o rara vez..... ☐
  - De vez en cuando..... ☐
  - Frecuentemente ..... ☐
  - Constantemente ..... ☐
6. El estar preocupado por desarrollar cáncer ¿es un problema importante para usted?
  - No, en absoluto..... ☐
  - Un poco ..... ☐
  - Sin duda es un problema ..... ☐
  - Sí, es un problema muy serio..... ☐

### Annex 3

#### Escala sobre esdeveniments vitals:

	FRECUENCIA			
	Nunca	Rara vez	A veces	A menudo
1. He pensado acerca de ello sin quererlo				
2. Logré evitar perturbarme cuando pensaba acerca de ello o cuando me lo recordaban.				
3. Traté de borrarlo de mi memoria.				
4. Me costó dormirme o permanecer dormido porque imágenes o pensamientos acerca de ello me aparecía en la mente.				
5. Tengo oleadas de sentimientos muy fuertes acerca de ello.				
6. Soñé acerca de ello.				
7. Me mantuve alejado de todo aquello que me lo recordaba.				
8. Me siento como si no hubiera ocurrido o como si no fuera real.				
9. Traté de no hablar acerca del tema.				
10. Me aparecían imágenes acerca de ello en forma intrusiva.				
11. Otras cosas me hacían pensar en ello una y otra vez.				
12. Percibía que aún tenía un montón de sentimientos acerca de ello, pero no me ocupé de ellos.				
13. Traté de no pensar acerca de ello.				
14. Cualquier recordatorio me traía nuevamente sentimientos referentes al hecho.				
15. Mis sentimientos acerca de ello estaban como anestesiados				

## **Annex 4**

Preguntes elaborades en la entrevista:

1. Quan es va crear la UCG del HUAV a Lleida?
2. Quin personal disposava llavors?
3. Amb quins centres de referència es troba vinculada aquesta unitat?
4. Quines són les últimes dades estadístiques disponibles, donat que només he obtingut les del 2012?
5. Com funcionen les UCG a Catalunya? I a Lleida?
6. Quins professionals intervenen en dites UCG? Infermeria quin paper hi desenvolupa?
7. Quin és el temps d'espera mitja que hi ha en les consultes de consell genètic?
8. Quina és la franja d'edat de les dones que formen part de les UCG en el càncer de mama familiar?
9. Quin és l'impacte psicològic que es produeix en els pacients després de donar la informació pertinent?
10. Quan són aconsellables les mastectomies profilàctiques? És una pràctica molt utilitzada?
11. Quan són aconsellables les ooforectomies?
12. Quin és el perfil de pacients que atenen a les UCG?
13. Quina és l'activitat enregistrada?
14. Com s'aconsegueix disposar d'una visita en la UCG?
15. Hi ha uns criteris d'inclusió o d'exclusió específics per tal de realitzar un estudi de tipus genètic?

## Annex 5

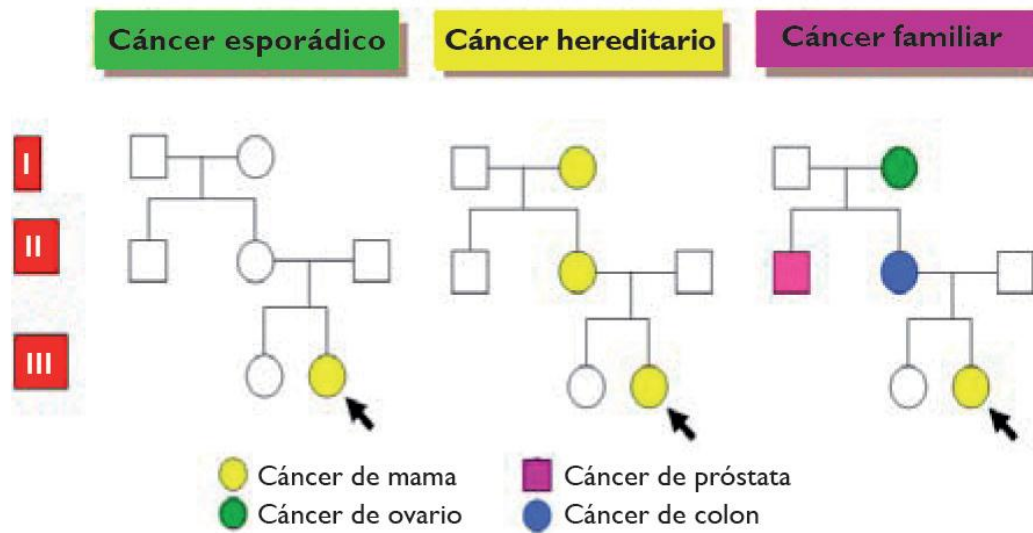
<b>Dades sociodemogràfiques</b>				
Nom i Cognoms:				
Edat:		Sexe: H/D		Telèfon de contacte:
On viu:		Amb qui viu:		A què es dedica:
<b>Dades personals i familiars</b>				
Motiu de la consulta:		Qui els ha enviat a la UCG:		
Concepte de la unitat :				
Dieta:		Exercici físic:		
Medicació habitual:				
		<b>Antecedents familiars</b>		
<b>Hàbits tòxics:</b>	Fumar: Sí/No Quantitat:	Grau consanguinitat i edat	Patologia	Viu o Mort
	Alcohol: Sí/No Quantitat:			
	Altres:			
<b>*Dones:</b>	Menarquia:			
	Tipus d'anticonceptius:			
	Ús de DIU:			
	DUR <sup>27</sup> :			
	TPAL:			
Menopausa i edat:				
<b>Antecedents personals:</b>				
<b>Dades d'inclusió i/o exclusió a estudi genètic</b>				
<b>Susceptibilitat específica càncer de mama i/o ovari</b>		<b>Susceptibilitat familiar de ≥3 familiars de primer grau afectades de càncer de mama i/o ovari, amb els següents factors de risc:</b>		
Càncer de mama triple negatiu( RE-,RP-Her2neu) <sup>28</sup> , diagnosticat entre els 30 i 35 anys		Ambdós casos diagnosticats abans dels 50 anys.		
Càncer de mama bilateral diagnosticat abans dels 40 anys.		Un d'ells sigui un càncer de mama en el baró.		
Càncer de mama i ovari sincrònic o metacrònic.		Un càncer de mama i un càncer d'ovari. ≥2 familiars afectades de càncer d'ovari, independentment de l'edat.		

<sup>27</sup> Data de l'última menstruació.

<sup>28</sup> És un tumor de mama que les cèl·lules no compten amb receptors d'estrògens (RE), receptors de progesterona(RP) o grans quantitats de proteïna HER2/neu negativa.

## Annex 6

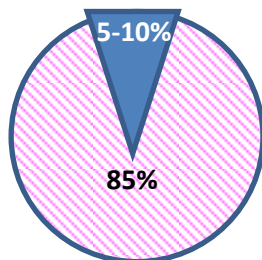
Exemple d'arbre genealògic que es realitza a les UCG:



## Annex 7

### FULL INFORMATIU DE LA UNITAT DE CONSELL GENÈTIC

A través d'estudis científics, s'ha pogut comprovar que un 80% dels càncers que es diagnostiquen són de tipus esporàdic, mentre que l'altre 5-10% són de tipus hereditari. Així doncs, aquestes unitats estan pensades per tal de poder identificar aquesta població pertanyent al 5-10%.



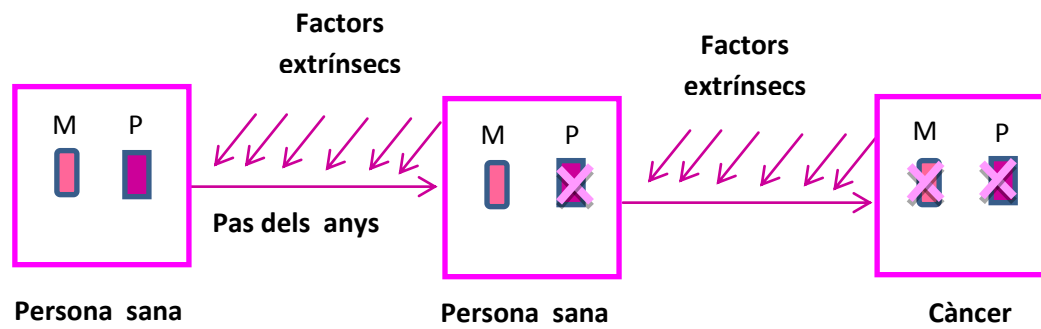
Les persones, des que naixem, ens trobem formats per informació genètica coneguda també com ADN, aquesta informació es rep una còpia d'ambdós progenitors (pare i mare). En condicions generals, aquesta informació no es troba alterada, però passen els anys i hi ha factors externs que danyen aquesta informació, fins que una d'aquestes còpies deixa de funcionar o queda alterada, tot i així en aquest punt les persones continuen essent sanes. Segueixen passant els anys i aquests factors externs continuen produint d'anys a nivell cel·lular, fins que acaben afectant l'altra còpia que estava sana, i és en aquest precís moment en el qual es desenvolupa el càncer.

Aquest procés canvia amb els individus el quals presenten alguna alteració genètica, és a dir, amb aquesta informació que heretem quan naixem. Així doncs, en aquests individus el que passa és que tal i com hem comentat anteriorment, una de les còpies d'ambdós progenitors ja es troba alterada des que naixem, però tot i així continua essent una persona sana. De la mateixa manera que en els éssers que no presenten aquesta alteració, amb el pas dels anys hi ha factors extrínsecs o mutàgens ambientals o químics que poden arribar a afectar les cèl·lules i produir les mutacions i finalment acabar produint càncer. Es presenta una major predisposició al càncer, perquè ja partim del fet que una de les còpies resulta afectada.

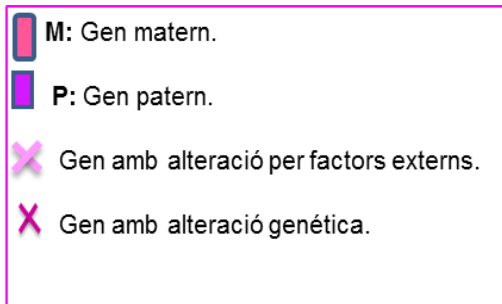
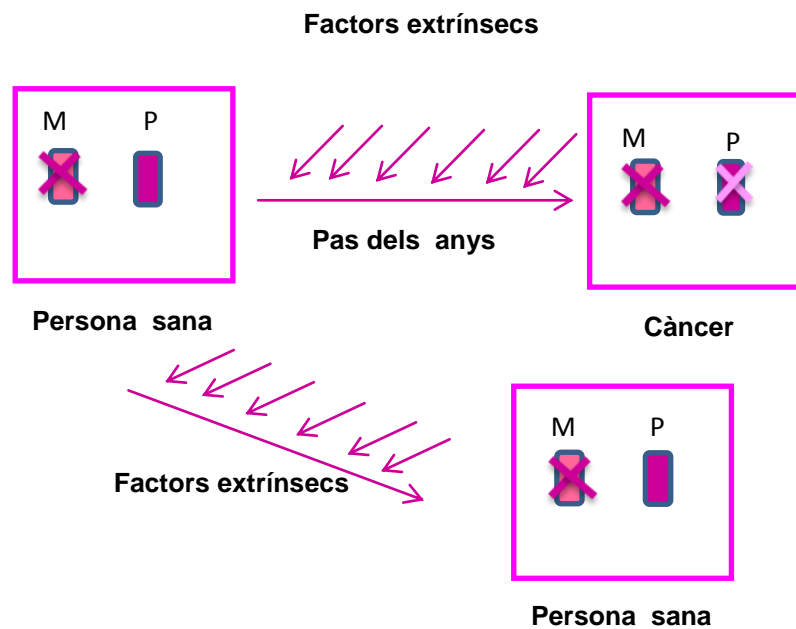
Posteriorment, s'hauran d'aportar totes les dades familiars d'interès perquè la persona experta en assessorament genètic elabori un arbre genealògic familiar i observar el risc que l'usuari presenta.

## Annex 8

### Esporàdics



### Hereditaris



## Annex 9

### VALORACIÓ PER PATRONS EN UCG

Patrons	Valoració	Problemes
1. Percepció de salut	Qüestionari general de salut	
	Vacunes	
	Al·lèrgies	
	Ingressos hospitalaris	
2. Nutrició i metabolisme	Nº menjades al dia:	
	Tipus de menjar:	
	Antropometria:	
	Pes:	
	Alçada:	
3. Eliminació	IMC:	
	Estat de la boca:	
	Patró intestinal:	
	Característiques:	
	Patró miccional:	
4. Activitat i exercici	Característiques:	
	Sudoració : <b>Si / No</b>	
	Excreció anòmala del pit: <b>Si/ No</b>	
	Aparença:	
	Activitat en el temps d'esbarjo:	
5. Son i descans	Activitat física:	
	Qualitat: <b>lleu/moderada/alta</b>	
	Dades CV:	
	TA: mmHg	
	FC: x'	
6. Cognitiu/ perceptiu	Arítmies: <b>Si/No</b>	
	Hores descans:	
	Ajuda de ttm:	
	Qualitat del son: <b>bona/ regular/dolenta</b>	
	Irritabilitat: <b>Si/ No</b> Quan:	
7. Autopercepció/autoconcepte	Amb que ho associa:	
	És conscient de la situació de salut: <b>Si/No</b>	
	Necessita ajuda per comunicar-se: <b>Si/No</b>	
	Quina:	
	Malestar físic: <b>Si/No</b> Quin:	
8. Rol/relacions	Qüestionari d'esdeveniments vitals i preocupació de càncer.	
	Amb qui viu:	
	Com es viu la malaltia a la família:	
	Situació laboral: <b>estudia/ treballa/ atur</b>	
	Aficions:	
9. Sexualitat/reproducció	Dones	
	Menarquia	
	DUR:	
	Menopausa:	
	TPAL:	
10. Tolerància a l'estrès	Mètode anticonceptiu:	
	Molèsties en l'últim temps en el sexe: <b>Si/No</b>	
	Quina:	
	Últims diagnòstics de CM o càncer familiar : <b>Si/No</b>	
	Quan:	
11. Valors i creences	Com ho va acceptar/tolerar: <b>Be/Regular/Malament</b>	
	És religiós: <b>Si/No</b>	
	Quina: Importància: <b>Si/No</b>	
	Interferències en l'estat de salut i religió: <b>Si/No</b>	
	Opinió del càncer:	
	Opinió de la mort:	